Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia

Information to parents about neonatal screening for inborn errors of metabolism: assessment of current situation and establishment of evidence-based information standards.

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

avalia-t Núm. 2007 / 04

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

Ministerio de Ciencia e Innovación
Agencia de Evaluación de Instituto Tecnologías Sanitarias de Salud Carlos III

MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud

avalia-t
Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia

Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia

Information to parents about neonatal screening for inborn errors of metabolism: assessment of current situation and establishment of evidence-based information standards.

avalia-t Núm. 2007 / 04
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías : evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia / Teresa Queiro Verdes ; Teresa Cerdá Mota ; Sonia España Fernández coordinadoras . – Madrid: Ministerio de Ciencia e Innovación; 2009.
162 p. ; 24 cm. – (Informes, Estudios e Investigación ; avalia-t num. 2007/07)

NIPO: 477-09-063-5
ISBN: 978-84-95463-62-3
Depósito Legal: C 2456-2009

1. Cribado 2. Enfermedades Metabólicas 3. I. España. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia (avalia-t)

Este documento se ha realizado en el marco de colaboración previsto en el Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud elaborado por el Ministerio de Sanidad y Política Social, al amparo del convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Ciencia e Innovación, y Fundación Escola Galega de Administración Sanitaria (FEGAS)

Para citar este informe:
Queiro Verdes T, Cerdá Mota T, España Fernández S, coordinadoras. Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2007. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: avalia-t Nº. 2007 / 04.

Este informe ha sido sometido a un proceso de revisión externa. La Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia agradece a **Lilisbeth Perestelo Pérez** del Servicio de Evaluación y Planificación del Servicio Canario de Salud, a **María Remedios Rivas Lombardero**, pediatra del centro de salud Elviña-Mesoiro de A Coruña y a **Raquel Zubizarreta Alberdi**, jefa del Servicio de Programas Poblacionales de Cribado de la Consellería de Sanidad de la Xunta de Galicia su colaboración desinteresada y los comentarios aportados.

Los revisores externos del documento no suscriben necesariamente todas y cada una de las conclusiones y recomendaciones finales, que son responsabilidad exclusiva de los autores.

Este documento puede ser reproducido parcial o totalmente para uso no comercial, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Conflicto de intereses:
Los autores declaran la ausencia de conflictos de interés en la elaboración del presente documento.

Edita: Ministerio de Ciencia e Innovación

NIPO: 477-09-063-5
ISBN: 978-84-95463-62-3
Depósito Legal: C 2456-2009
Impresión: Tórculo Artes Gráficas, S.A.

Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia

Information to parents about neonatal screening for inborn errors of metabolism: assessment of current situation and establishment of evidence-based information standards.

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
Ministerio de Ciencia e Innovación
Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
Instituto de Salud Carlos III
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL
Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud
avalia-t
Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia

Índice

Lista de abreviaturas **11**

Glosario **13**

Lista de tablas **15**

Lista de figuras **15**

Resumen **17**

Summary **21**

1. Introducción **25**

1.1. Los programas de cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas. 25

1.2. Decisión informada de participar en el programa de cribado 31

2. Objetivos **39**

3. Revisión sistemática sobre la información escrita de los programas de cribado de metabolopatías **41**

3.1. Método 41

3.2. Resultados 44

4. Características de la información escrita proporcionada por los programas de cribado de metabolopatías españoles **55**

4.1. Material y método 55

4.2. Resultados 57

5. Valoración de las recomendaciones por los progenitores y profesionales sanitarios implicados en el cribado **69**

5.1. Grupos focales con progenitores 69

5.2. Grupo focal con profesionales implicados en la difusión de la información 84

6. Discusión **97**

6.1. Discusión del método. 97

6.2. Discusión de resultados 99

7. Conclusiones y recomendaciones **107**

8. Recomendaciones sobre el contenido del material informativo de los programas de cribado **109**

9. Bibliografía **115**

10. Anexos 121

Anexo A. Estrategia de búsqueda. 123

Anexo B. Escalas para la evaluación de la calidad de las investigaciones 129

Anexo C. Estudios seleccionados. 131

Anexo D. Fichas de los estudios seleccionados. 133

Anexo E. Estudios excluidos. 147

Anexo F. Lista de comprobación (check-list) para evaluar la información de los programas 149

Anexo G. Resultados del análisis de páginas web sobre información de cribado de metabolopatías 153

Anexo H. Características de los padres que participaron en los grupos focales 157

Anexo I. Pictograma 159

Índice de autores

COORDINACIÓN: Teresa Queiro Verdes, Teresa Cerdá Mota, Sonia España Fernández.

Revisión sistemática sobre la información escrita de los programas de cribado de metabolopatías. Constantino Arce Fernández, José Manuel Sabucedo Cameselle, Mar Durán Rodríguez, Xiana Vilas Castro.

Facultad de Psicología. Universidad de Santiago de Compostela

Características de la información proporcionada por los programas de cribado de metabolopatías españoles. José Manuel Sabucedo Cameselle, Constantino Arce Fernández, Mónica Alzate García, Diana Rico Revelo.

Facultad de Psicología. Universidad de Santiago de Compostela

Valoración de las recomendaciones por los progenitores y los profesionales sanitarios implicados en el cribado. Teresa Queiro Verdes[1], Sonia España Fernández[1], María Vidal Martínez[2].

(1) Axencia de Avaliación de Tecnoloxías *Sanitarias de Galicia* (avalia-t).
(2) Obradoiro de Socioloxía, S. L.

Lista de abreviaturas

AAP: American Academy of Pediatrics

ADN: Ácido desoxirribonucleico

CSIC: Consejo Superior de Investigaciones Científicas

DARE: Database of Abstracts of Reviews of Effects

DB: Déficit de Biotinidasa

DMD: Distrofia muscular

ECA: Ensayo controlado aleatorizado

ELISA: Enzyme-Linked ImmunoSorbent Assay (ensayo por inmunoabsorción ligado a enzimas)

EUA: Estados Unidos de América

FN: Resultado Falso Positivo

FP: Resultado Falso Negativo

FQ: Fibrosis Quística

Gal: Galactosemia

GPC: Guías de práctica clínica

HBS: Hemoglobinopatías

HC: Hipotiroidismo Congénito

HFA: Hiperfenilalaninemias

HSC: Hiperplasia Suprarrenal Congénita

PCN: Programa de Cribado Neonatal

PKU: Fenilcetonuria

RAE: Real Academia Española

TMS: Espectrometría de masas en tándem

Glosario

DISCERN: Herramienta diseñada para ayudar a los usuarios del sistema de salud y a los encargados de proporcionar información, a evaluar la calidad de la información acerca de las opciones de tratamiento para un problema de salud.

Especificidad: Es la probabilidad de que una prueba clasifique correctamente a una persona sana, es decir, la probabilidad de que un sujeto sano obtenga en una prueba diagnóstica un resultado negativo. Su fórmula es:

> Resultado verdadero negativo (VN)/resultado verdadero negativo (VN) + resultado falso positivo (FP)

Folleto: Obra impresa, no periódica, de reducido número de hojas (RAE). El término folleto engloba varios formatos (una sola página, dípticos, trípticos, varias páginas).

***Framing*:** Es la forma en que se presenta un mensaje. Influye sobre la interpretación que hace el receptor del mensaje y sobre la toma de decisión.

Incidencia: Es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un período determinado.

Prevalencia: Es la proporción de individuos de una población que padece una enfermedad en un momento o período de tiempo determinado. Se calcula mediante la expresión: número de casos con la enfermedad en un momento dado/total de la población en ese momento.

Resultado falso negativo (FN): Las personas enfermas son clasificadas en la prueba como sanas.

Resultado falso positivo (FP): Las personas sanas son clasificadas en la prueba como probablemente enfermas.

Sensibilidad: Es la capacidad de una prueba para detectar la enfermedad, es decir, la probabilidad de que un sujeto enfermo obtenga en una prueba diagnóstica un resultado positivo. Su fórmula es:

> Resultado verdadero positivo (VP)/resultado verdadero positivo (VP) + resultado falso negativo (FN)

Sobrediagnóstico: Es el aumento de la detección de enfermedades clínicamente irrelevantes que nunca hubieran llegado a manifestarse en el transcurso de la vida de la persona si ésta no se hubiera sometido a la prueba de cribado.

Sobretratamiento: Tratamiento de lesiones clínicamente irrelevantes que no hubieran necesitado tratamiento si el individuo no se hubiera sometido a una prueba de cribado.

Validez: La validez de una prueba de cribado es el grado de concordancia entre el resultado de la prueba y el diagnóstico clínico definitivo. Se mide en función de la sensibilidad y la especificidad de la prueba.

Valor predictivo positivo: Es la probabilidad de padecer la enfermedad si se obtiene un resultado positivo en la prueba. Puede estimarse a partir de la proporción de pacientes con un resultado positivo en la prueba que finalmente resultaron estar enfermos. Su fórmula es:

> Resultado verdadero positivo (VP)/resultado verdadero positivo (VP) + resultado falso positivo (FP)

Valor predictivo negativo: Es la probabilidad de que un sujeto con un resultado negativo en la prueba esté realmente sano. Se estima dividiendo el número de verdaderos negativos entre el total de pacientes con un resultado negativo en la prueba. Su fórmula es:

> Resultado verdadero negativo (VN)/resultado falso negativo (FN) + resultado verdadero negativo (VN)

Lista de tablas

Tabla 1. Reglas de estilo para la elaboración de material divulgativo 35
Tabla 2. Criterios para evaluar la legibilidad de los folletos informativos 47
Tabla 3. Materiales impresos para cribados de metabolopatías neonatales 56
Tabla 4. Información sobre las enfermedades endocrinometabólicas 58
Tabla 5. Información sobre objetivos, organización y logística del programa de cribado 60
Tabla 6. Información sobre la prueba de cribado 61
Tabla 7. Información sobre pruebas de confirmación diagnósticas 62
Tabla 8. Otras informaciones sobre el programa de cribado. 64
Tabla 9. Lista de comprobación (check list) para evaluar el formato de los dípticos, trípticos y/o folletos 66
Tabla 10: Distribución de los grupos focales de progenitores. 71
Tabla 11: Perfil de los componentes del grupo focal de profesionales sanitarios 85
Tabla 12. Listado de las recomendaciones sobre el contenido del material informativo recogidas en la revisión sistemática 109
Tabla 13: Recomendaciones sobre el diseño y formato de los materiales informativos impresos 113

Lista de figuras

Figura 1. Diagrama de flujo de los estudios seleccionados 45

Resumen

Introducción: Los programas de detección precoz de enfermedades endocrinometabólicas congénitas tienen como objetivo reducir su morbimortalidad y las discapacidades asociadas. En España todas las comunidades autónomas tienen programas de cribado de metabolopatías, aunque no todos incluyen las mismas enfermedades ni la misma estrategia de obtención de muestras. Los padres necesitan información adecuada para tomar una decisión informada sobre la participación de su hijo en el programa.

Objetivos: 1. Elaborar recomendaciones basadas en la evidencia sobre el momento, la forma y el contenido de la información que debería ofrecerse para facilitar la participación informada en el cribado. **2.** Conocer las características y la calidad de la información escrita actual de los programas de cribado de metabolopatías. **3.** Conocer la valoración de los padres y profesionales sanitarios sobre las recomendaciones basadas en la evidencia de la información escrita que deben aportar los programas de cribado de metabolopatías.

Revisión sistemática. Método: Revisión sistemática de la literatura científica. De los resultados obtenidos se elaboraron una serie de recomendaciones basadas en la evidencia para guiar el desarrollo de información escrita a padres. **Resultados:** Existe poca investigación. Se encontró una revisión sistemática sobre la efectividad de la comunicación con padres en los cribados de metabolopatías, y once estudios cualitativos que analizaban diferentes aspectos de la información escrita a padres. En cuanto a la comprensibilidad, el material informativo está diseñado para un nivel educativo superior al de la población objetivo. Con respecto a los contenidos, se destacan los aspectos positivos y apenas se mencionan riesgos y limitaciones del programa. Sobre sus necesidades de información, los padres manifiestan haber recibido poca información sobre el cribado y haberlo percibido como una prueba rutinaria. Prefieren recibir información breve y centrada en los puntos importantes (razones del cribado, procedimiento de la prueba, comunicación de resultados, razones para realizar pruebas de confirmación diagnóstica, cómo se establecerán los contactos para realizarlas y como obtener más información). Consideran que el momento más adecuado para recibir la información es durante el embarazo, no en el momento del nacimiento.

Características de la información proporcionada por los programas. Método: Análisis de la información impresa de los programas de cribado de metabolopatías españoles. **Resultados**: Quince programas enviaron material

informativo. Catorce programas indican las enfermedades que analizan. La mayoría de los programas informa sobre sus objetivos y sobre aspectos logísticos (realización de la prueba, recepción de resultados…). Pocos programas informan sobre beneficios y ninguno sobre daños potenciales. No se ofrece información sobre los resultados falsos positivos y falsos negativos. En cuanto a las pruebas de confirmación diagnóstica, diez programas informan de la posibilidad de necesitarlas, pero sin aportar información complementaria.

Valoración de las recomendaciones por parte de los padres y profesionales. Método: Se realizaron tres grupos focales con padres de niños nacidos en los seis meses previos y uno con profesionales sanitarios. Se indagó sobre su conocimiento de los programas de cribado de metabolopatías, su opinión sobre la información escrita de los programas de cribado y su valoración sobre las recomendaciones elaboradas. **Resultados:** En los grupos de padres se comprobó el desconocimiento de aspectos asociados al cribado, como el objetivo del programa, las enfermedades analizadas o el carácter voluntario de la participación en el cribado. Consideran que el mejor momento para recibir la información es durante el embarazo y por escrito, completándola con explicaciones verbales por parte de profesionales de la salud. Quieren recibir información sobre el objetivo, los beneficios y riesgos del programa y el procedimiento de la prueba; también sobre las enfermedades cribadas y los resultados. La comunicación de los resultados normales la prefieren por escrito. Si son necesarias más pruebas, prefieren la comunicación verbal por parte de un médico. Consideran importante que el resultado de la prueba figure en la documentación del bebé. El grupo de profesionales también percibe la falta de información de los padres sobre el cribado. Coinciden con las usuarias en la información que se debe proporcionar, así como en la forma y el momento más adecuado para hacerlo. Creen que debe señalarse el carácter voluntario de la prueba, qué hacer en caso de no recibir los resultados e indicar la importancia de acudir lo antes posible a realizar pruebas de confirmación diagnóstica en caso de que sean necesarias.

Conclusiones y recomendaciones:

- En el marco del Sistema Nacional de Salud español no existen documentos informativos comunes dirigidos a padres y la información que se ofrece en los diferentes programas presenta una gran variabilidad. Se mencionan escasamente los beneficios y nunca los riesgos potenciales. En general, los folletos se ajustan a la mayor parte de los estándares de formato. El número de materiales disponibles es reducido, los tópicos incluidos son variables y el

lenguaje es excesivamente técnico, lo que dificulta su comprensión. En la actualidad la información se proporciona después del parto.

- Existe un acuerdo unánime en considerar que el momento más idóneo para proporcionar la información escrita a los padres sobre el programa de cribado es durante el embarazo y que es necesario hacerlo en más de una ocasión (recordatorios).

- Los programas deberían ofrecer información escrita, ya que es una forma adecuada de presentar información para la toma de una decisión informada. Esta información debería incluir, como mínimo: el objetivo del programa, las enfermedades cribadas, el procedimiento de la prueba y los posibles resultados. También debería informarse, de modo comprensible, sobre los beneficios y riesgos o daños potenciales del cribado. Para ello, deberían usarse herramientas que faciliten la comprensión de datos numéricos como la representación visual (pictogramas) o el uso de números absolutos y tasas de eventos.

- Para mejorar la calidad de la información escrita, los folletos informativos deben aportar información sencilla, sintética y directa, que garantice su comprensibilidad, considerando el uso de herramientas de evaluación de calidad. La información debería estar adaptada a las necesidades y características de los usuarios.

- Los resultados de la prueba de cribado deben ser comunicados siempre a los padres, que deberían estar informados sobre qué hacer en caso de no recibirlos. En la comunicación de resultados deben evitarse los términos positivo y negativo. Si el resultado es normal, se recomienda el formato escrito pero, si es preciso realizar pruebas de confirmación diagnóstica, los padres prefieren que sea un profesional de la salud quién les explique en profundidad el significado del resultado y los pasos a seguir.

- Los resultados de la prueba deberían quedar siempre registrados en la “documentación” del niño (cartilla de salud infantil).

- El desarrollo de la investigación sobre la comunicación en los cribados de metabolopatías es muy pequeño. Es necesaria la realización de más investigación de calidad sobre el proceso de comunicación con los padres que permita hacer recomendaciones basadas en la evidencia.

- Se recomienda que se hagan explícitas las garantías de confidencialidad de los programas y que, al tratarse de pruebas biológicas, se expliquen adecuadamente el procedimiento, el procesamiento, la política de almacenamiento y el posible uso de las muestras residuales.

- Se recomienda elaborar documentos informativos básicos, accesibles a todos los usuarios interesados y que sirvan de referencia para todos los programas del Sistema Nacional de Salud español. Sobre esta base común, los documentos podrían ser adaptados localmente a las características propias de cada programa.

- Se recomienda que la información facilitada sobre las enfermedades incluidas en los programas de cribado se base en GPC específicas de cada patología. Estas GPC deberían incluir una versión para ciudadanos, accesible para poder ser consultada por los usuarios.

Summary

Introduction: Neonatal screening programmes for inborn errors of metabolism seek to reduce related morbidity and mortality, and associated disabilities. In Spain, all Autonomous Regions (*Comunidades Autónomas*) have neonatal screening programmes in place, though not all include the same diseases or the same specimen-collection strategy. Parents need adequate information in order to take an informed decision as to their child's participation in the programme.

Objectives: 1. To draw up evidence-based recommendations regarding the timing, form and content of the information that should be offered to facilitate informed participation in screening; 2. to know the characteristics and quality of current written information on neonatal screening programmes for inborn errors of metabolism; and, 3. to know the appraisal of the parents and health professionals on the evidence-based recommendations of the written information that should provide the neonatal screening programmes for inborn errors of metabolism.

Systematic review. Method: Systematic review of the scientific literature. Using the results obtained, a series of evidence-based recommendations was drawn up to guide the development of written information targeted at parents. **Results:** Little research had addressed the topic. We found 1 systematic review on the effectiveness of communication with parents about neonatal screening for inborn errors of metabolism, and 11 qualitative studies that analysed different aspects of written information targeted at parents. Insofar as comprehensibility was concerned, the informative material was designed for an educational level above that of the target population. With respect to content, positive aspects were stressed but the programme's risks and limitations were hardly mentioned. As regards parents' information needs, they report having received little information on screening and having regarded it as a routine test. They would prefer to receive succinct information focusing on the important points (reasons for screening, test procedure, communication of results, reasons for conducting complementary tests, how contact is to be established for performing such tests, and how further information can be obtained). They felt that the most appropriate time for receiving such information was during the pregnancy, rather than at the date of the child's birth.

Characteristics of information furnished by the programmes. Method: Analysis of printed information on Spanish neonatal screening programmes

for inborn errors of metabolism. **Results**: Fifteen programmes sent out informative material. Of these, 93% of programmes indicated the diseases that they analysed. Most of the programmes set out their goals and logistic aspects (performance of the test, receipt of results, etc.). Few programmes indicated the benefits and none the potential harm. No information was furnished on false-positive and false-negative results. With respect to diagnostic confirmation tests, 66% of programmes mentioned the possibility of these being required but without any complementary information.

Appraisal of recommendations by parents and health professionals. Method: Three focal group meetings were held, two with parents of children born in the previous six months and one with health professionals. Those attending were asked about their knowledge of neonatal screening programmes for inborn errors of metabolism, their opinion about the written information furnished by these screening programmes, and their assessment of the recommendations drawn up. **Results:** The parent groups showed evidence of being ignorant of aspects associated with screening, the programme's goal, the diseases analysed or the voluntary nature of participation in such screening. They considered that the best time to receive information was during the pregnancy, and that such information should be in writing and be completed by verbal explanations given by health professionals. Furthermore, they stated that: they would like to receive information about the goal, benefits and risks of the programme, the test procedure, the diseases screened and the results; they would prefer normal results to be communicated in writing; and, if further tests proved necessary, they would prefer this to be verbally communicated by a physician. Lastly, they viewed it as important that the test result be shown on the baby's documentation. The group of professionals was similarly aware of parents' lack of information on screening. They agreed with end-users on the type of information that should be furnished, and the most appropriate manner and time for providing it. They felt that mention should be made of the voluntary nature of the test, what was to be done in the event of not receiving the results, and the importance of undergoing complementary tests as soon as possible in cases where these were necessary.

Conclusions and recommendations:

- In the Spanish National Health System there are not common information documents for parents and the information provided by the different programmes displays a great variability. Benefits are barely mentioned and potential risks never mentioned. In general, the leaflets are in accordance with standard formats. The number of

available materials is reduced, the topics included are variable and the language is excessively technical, making it difficult to understand. At present, the information is provided after childbirth.

- There is total agreement that the time more suitable for providing written information to parents is during the pregnancy and that is necessary to do so in more than one occasion (reminders).

- Programmes should provide written information, because it is an appropriate way to submit information for informed decision making. This information should include at least: the programme's aim, the included diseases, the test procedure and the possible outcomes. Also the programmes must report on benefits and risks or potential damages of screening in a comprehensible form. To this end, tools should be used to facilitate understanding of numerical data such as the visual representation (pictograms) or the use of absolute numbers and rates of events.

- To improve the quality of the written information, the leaflets should provide simple information, concise and direct, to ensure their comprehensibility, considering the use of quality assessment tools. The information must be adapted to the needs and characteristics of users.

- The results of the screening test must always be communicated to the parents, who should be informed about what to do in case of not receiving them. In the communication of results the terms positive and negative should be avoided. If the result is normal, the written format is recommended but, if it is necessary to make further assessment tests, parents prefer that a health professional explain to them in detail the significance of the result and the steps to follow.

- The results of the test should always be registered in the "documentation" of the child.

- Very little research has been conducted about communication in newborn screening for inborn errors of metabolism. Further quality research about the process of communication with parents is called for, so as to enable evidence-based recommendations to be made on communication in neonatal screening programmes.

- It is recommended to make explicit the programmes confidentiality guarantees and, since it concerns biological tests, explain adequately the procedure, the manipulation, the storage policy and the possible residual samples use.

- It is recommended to develop basic information documents, accessible to all interested users, which could be used as a reference for all Spanish National Health System programmes. On this common basis, documents could be locally adapted to individual characteristics of each programme.

- It is recommended that the information provided on the screening conditions is based on specific Clinical Practice Guidelines (CPG). These CPG should include a citizens version, accessible to be consulted by users.

1. Introducción

Los ***programas de cribado*** *(screening)* son una estrategia de prevención secundaria en la que aplica una prueba a personas asintomáticas para clasificarlas según su probabilidad de padecer una enfermedad (1).

Los principios para la puesta en marcha de un programa de cribado fueron desarrollados por Wilson y Jungner en 1968 (2). Estos criterios están relacionados con la enfermedad que se quiere detectar, la prueba y el programa de cribado. Han sido completados con nuevos criterios a lo largo del tiempo (3).

El cribado es un proceso complejo. Antes de la implantación de un programa de cribado es necesario que se definan la población objetivo, el sistema de citación, la prueba de cribado elegida (incluidas las pruebas de confirmación diagnóstica) y el sistema de evaluación y seguimiento (1). Los programas de cribado deben garantizar la atención adecuada en todas las fases del cribado.

En los programas de cribado las personas que acuden no presentan síntomas de la enfermedad que se va a cribar y los beneficios del cribado sólo se van a producir en una pequeña proporción de personas en las que es posible detectar la enfermedad en la fase asintomática. El cribado también presenta efectos negativos, que pueden afectar tanto a las personas sanas como a las que padecen la enfermedad. Los daños pueden estar asociados al procedimiento (molestias, dolor, infección, ...) o al resultado de la prueba de cribado, ya que las pruebas de cribado no son pruebas diagnósticas.

Hay que procurar minimizar los efectos negativos del cribado, incluidos aspectos psicosociales, biológicos y económicos, para que la relación entre beneficios y daños asociados al programa de cribado sea la adecuada.

1.1. Los programas de cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas

Los programas de cribado neonatal (PCN) tienen como objetivo la identificación presintomática y el tratamiento precoz de trastornos endocrinos y metabólicos congénitos tratables para reducir la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a esas enfermedades. Muchos de estos trastornos no se manifiestan clínicamente en el momento del nacimiento, pero, si no son diagnosticados y tratados, pueden tener consecuencias clínicas graves

(distintos grados de retraso mental, incapacidad física o daño neurológico) y pueden incluso llegar a ser mortales. Es fundamental identificar estos trastornos en el menor período de tiempo posible para reducir las secuelas (4). La prueba de cribado consiste en una muestra de sangre capilar del talón, por lo que también es conocida como "prueba del talón".

La calidad de los programas de cribado neonatal depende de la cobertura y de la participación, de la calidad de la muestra de sangre, de la edad en el momento de la detección, del inicio precoz del tratamiento y del seguimiento de todos los casos detectados (5). El proceso completo de cribado debería ser clínica, social y éticamente aceptable por el público y los profesionales sanitarios (6).

Enfermedades incluidas en los programas de cribado

En los programas de cribado neonatal se detectan enfermedades congénitas de origen metabólico o endocrinológico. Existen dos enfermedades sobre cuyo cribado no hay actualmente discusión: la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito.

Enfermedades metabólicas. Los errores innatos del metabolismo son un grupo muy amplio de enfermedades con una incidencia individual muy baja (7). Solo un número muy pequeño de estas enfermedades se manifiestan en el período neonatal. Se producen por un defecto genético que afecta a la función de una proteína, lo que conlleva la alteración de la vía metabólica regulada por dicha proteína. Se pueden clasificar en tres grupos (7):

Grupo 1: Defecto en la síntesis o catabolismo de moléculas complejas (enfermedades lisosomales y peroxisomales, fibrosis quística del páncreas, enfermedad de Fanconi, déficit de α-1-antitripsina...).

Grupo 2: Enfermedades por acumulación de sustancias tóxicas (hiperfenilalaninemias —fenilcetonuria—, tirosinemia, enfermedad de la orina de jarabe de arce, galactosemia...).

Grupo 3: Enfermedades por déficit energético (glucogenosis, acidemias lácticas congénitas, enfermedades de la cadena respiratoria mitocondrial...).

En la actualidad, los únicos errores congénitos del metabolismo para los que existe consenso sobre su inclusión en un programa de cri-

bado neonatal son las hiperfenilalaninemias, entre las que destaca la fenilcetonuria.

La fenilcetonuria es una enfermedad rara, con una incidencia en España de 1/18 923 recién nacidos (4). Provoca un retraso psicomotor y un deterioro intelectual irreversibles en poco tiempo, que pueden prevenirse si se instaura precozmente una dieta pobre en fenilalanina. La detección precoz de la fenilcetonuria debe hacerse después de 48 horas de haber iniciado la alimentación oral, ya que si se determina antes puede haber resultados falsos negativos por no haber fenilalanina en la dieta del recién nacido.

En algunos programas de cribado neonatal se incluyen otros errores congénitos del metabolismo como la fibrosis quística del páncreas, la galactosemia, la enfermedad de jarabe de arce o la homocistinuria (5).

La fibrosis quística del páncreas es una enfermedad multisistémica hereditaria, caracterizada por una alteración de las glándulas exocrinas. Afecta a varios órganos, especialmente al aparato digestivo y respiratorio. La enfermedad pulmonar es la causa más frecuente de muerte. La evidencia científica sobre los efectos beneficiosos de su cribado neonatal es insuficiente para demostrar su eficacia (8).

Enfermedades endocrinológicas. En los programas de cribado neonatal también se incluyen enfermedades de origen endocrino. El hipotiroidismo congénito es el único trastorno endocrino sobre cuya inclusión en un programa de cribado neonatal no hay discusión. Su incidencia en España es de 1/2000 recién nacidos (4). Sin tratamiento precoz cursa con una grave discapacidad psíquica. El tratamiento consiste en la administración de levotiroxina en una dosis única diaria. La toma de muestra se recomienda entre las 48 horas y el cuarto día de vida. No se recomienda demorar el cribado, para iniciar el tratamiento lo más precozmente posible (9).

La hiperplasia suprarrenal congénita también podría ser una candidata a ser incluida en los programas de cribado (10). La enfermedad se puede manifestar de tres formas: clásica con pérdida salina (que es la más grave), clásica virilizante simple y no clásica o tardía. El tratamiento consiste en la administración de hidrocortisona. Su incidencia en España es de 1/13 900 recién nacidos. La detección precoz iría encaminada a prevenir las pérdidas salinas, pero en este momento no existe todavía suficiente evidencia para su inclusión en un programa de cribado.

Otras patologías. En la actualidad se están incluyendo en los programas de cribado patologías que no son errores congénitos del metabolismo, como las hemoglobinopatías (especialmente la anemia falciforme). Las hemoglobinopatías son las alteraciones genéticas más frecuentes. El cribado de la anemia falciforme ha demostrado ser efectivo, mientras que el cribado de las talasemias no ha demostrado su efectividad (11).

Pruebas de cribado

La prueba de cribado universal es la prueba del talón. En algunos programas también se recoge una muestra de orina para la detección de ciertas aminoacidopatías:

Prueba del talón. Se realiza una toma de muestra de sangre capilar seca en el talón del recién nacido, impregnando un papel absorbente especial (papel de filtro), en las primeras horas de vida. La extracción de sangre es poco traumática para el niño. Permite, una vez obtenida la muestra, su fácil recogida, transporte, almacenamiento y procesamiento. La única precaución necesaria es no someterla a ambientes húmedos ni elevadas temperaturas, puesto que provocarían degradaciones en la muestra (5).

Como norma general se recomienda una extracción única a partir de las 48 horas de la introducción de la alimentación proteica (para evitar los resultados falsos negativos para la detección de la fenilcetonuria). Hay algunas situaciones en las que se recomienda una segunda extracción al mes (niños prematuros o de peso < 1500 g, lactantes ingresados durante el primer mes de vida y neonatos que hubieran recibido contrastes yodados o hubieran sido intervenidos quirúrgicamente) (5).

En algunos programas se realiza una doble extracción: una primera extracción a partir de las 48 horas de vida del recién nacido sobre la que se realiza la detección precoz de hipotiroidismo congénito (y además, en su caso, la detección precoz de la hiperplasia suprarrenal congénita), y a partir del 5º día de vida se obtiene una segunda muestra sobre la que se realiza la detección de hiperfenilalaninemias (12).

Prueba de orina. Para el cribado de algunas aminoacidopatías la prueba de cribado es la toma de una muestra de orina seca, impregnando un papel absorbente especial (papel de filtro), en las primeras horas de vida.

En la actualidad existen varias tecnologías para medir los diferentes analitos en el papel (5): ELISA, inmunofluorescencia, métodos cromato-

gráficos, espectrometría de masas, tecnología de ADN y, últimamente, ha aumentado el uso de la espectrometría de masas en tándem (13), con capacidad para la detección simultánea de numerosos analitos.

Pruebas de confirmación diagnóstica

Las pruebas de cribado no son pruebas diagnósticas definitivas; en caso de obtener un resultado positivo, los niños deben someterse a pruebas de confirmación diagnóstica para confirmar o descartar la enfermedad.

Sistema de evaluación y seguimiento

Tras la confirmación clínica de la enfermedad es necesario el comienzo del tratamiento adecuado lo antes posible. La instauración precoz del tratamiento es fundamental para el éxito del programa de cribado. Posteriormente, se realizará el seguimiento hasta el alta clínica o durante toda la vida. La familia es la responsable de la adherencia a las intervenciones recomendadas y de mantener el contacto con los pediatras de atención primaria y especializada (6).

Riesgos del cribado

Al igual que en cualquier cribado, el cribado en recién nacidos lleva asociados daños. Entre estos cabe resaltar:

- Resultados falsos positivos (FP): Las personas sanas son clasificadas en la prueba como probablemente enfermas. Los efectos negativos asociados a los FP son que los niños deben ser sometidos a pruebas de confirmación diagnóstica innecesarias y que generan ansiedad en la familia hasta que se recibe el diagnóstico definitivo.
- Resultados falsos negativos (FN): Las personas con la enfermedad se clasifican como sanas, lo que puede ocasionar una falsa seguridad, con lo que los padres pueden tardar en acudir al pediatra cuando aparecen los síntomas de la enfermedad, y retrasar así el inicio del tratamiento. La probabilidad de FN es menor que de FP.
- Sobrediagnóstico: Diagnóstico de enfermedades sin relevancia clínica que sin la prueba de cribado no llegarían a manifestarse.
- Sobretratamiento: Se tratan enfermedades cuya evolución sin tratamiento sería la misma.
- Un caso especial en el cribado neonatal es el diagnóstico de portador de la enfermedad y su repercusión en la vida futura del niño.

- Riesgos asociados al procedimiento: dolor, infección…

Situación de los programas de cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas en España

En España el primer cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas se realizó en 1968 en Granada. Diez años más tarde, el Ministerio de Sanidad estableció el Programa de Detección Precoz Neonatal de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito, y, a partir de 1979, se organizó de forma práctica el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. Posteriormente, los programas fueron transferidos a las comunidades autónomas, que los han desarrollado de forma diferente (4).

Existen 21 laboratorios o centros de cribado neonatal: cuatro en Andalucía (uno realiza las pruebas de detección de Ceuta), dos en Aragón (uno realiza el cribado para La Rioja), dos en la Comunidad Valenciana, y el resto de comunidades autónomas disponen de un laboratorio propio (el de Murcia realiza las pruebas de Melilla).

Las características de los programas españoles se recogen en el Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España del Ministerio de Sanidad y Consumo (4) y pueden resumirse en:

Población objetivo. Todos los recién nacidos en cada comunidad autónoma, tanto los nacidos en centros sanitarios públicos como en privados. La cobertura en España es del 100% para las hiperfenilalaninemias y el hipotiroidismo congénito.

Enfermedades incluidas. Existe gran variabilidad en las enfermedades cribadas por los distintos programas de cribado que se realizan en España, ya que no todos abarcan las mismas enfermedades:

- El hipotiroidismo congénito (HC) y las hiperfenilalaninemias (HFA) están incluidas en todos los programas de cribado.
- Se hace detección precoz de fibrosis quística (FQ) en los programas de Aragón, Baleares, Castilla y León, Cataluña, Extremadura, Galicia y La Rioja.
- La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) está incluida en cinco programas (Aragón, Castilla-La Mancha, Extremadura, Madrid y La Rioja).

- Extremadura y Madrid hacen cribado de anemia falciforme y otras hemoglobinopatías (HB).
- Castilla-La Mancha, Galicia y Murcia incluyen en sus programas la detección de otras aminoacidopatías.
- En Galicia, además, se realiza la detección precoz de galactosemia (Gal), déficit de biotinidasa (DB) y se utiliza la tecnología de espectrometría de masas en tándem (TMS), para el cribado neonatal de trastornos de aminoácidos, trastorno de ácidos orgánicos y trastornos de la oxidación de ácidos grasos.

Prueba de cribado. Todos los programas tienen como prueba de cribado la "prueba del talón". Las estrategias de extracción son diferentes en once programas se hace una extracción única y en los demás doble.

Algunos laboratorios (Extremadura, Galicia y Murcia) también analizan *muestras de orina* sobre papel de filtro para el estudio de aminoácidos.

Las muestras se remiten al laboratorio por correo o mensajería. Todos los laboratorios de cribado están suscritos a programas de evaluación externa de la calidad.

Comunicación de resultados. Los resultados se envían a los padres directamente desde el laboratorio, excepto un programa que lo envía "on-line" a los hospitales, desde donde se comunican los resultados a la familia. Los resultados con sospecha de patología se comunican por teléfono.

Confirmación diagnóstica, seguimiento y tratamiento. La confirmación diagnóstica de la enfermedad, el tratamiento y el seguimiento de los pacientes puede realizarse tanto en centros de referencia como en centros hospitalarios que cuenten con las especialidades adecuadas.

1.2. Decisión informada de participar en el programa de cribado

Los individuos, si lo desean, deberían ser capaces de participar en la toma de decisiones sobre su salud. El objetivo de la toma de decisión es seleccionar las actuaciones sanitarias que aumenten las posibilidades de alcanzar unos resultados buenos para la salud y que minimicen la posibilidad de efectos adversos de acuerdo con la mejor evidencia científica (14). La toma de de-

cisión es un proceso con diversas fases: intercambio de información, deliberación y decisión.

El concepto de decisión informada se desarrolló inicialmente en el contexto de la toma de decisiones sobre tratamiento. Existen tres modelos teóricos sobre la toma de decisiones sobre tratamiento (15):

- Modelo paternalista. Es el modelo tradicional en el que el médico aporta al paciente una mínima información y elige cual es el tratamiento más adecuado para el paciente.
- Modelo de decisión informada. El médico informa al paciente sobre las posibles opciones de tratamiento, los beneficios y los riesgos para que el paciente pueda tomar una decisión informada. El paciente delibera y toma la decisión.
- Modelo de decisión compartida. El paciente y el médico comparten todas las fases del proceso de toma de decisión.

En cribado se usa el concepto de decisión informada porque las personas son invitadas a participar y deciden si lo hacen o no, sin tener en muchas ocasiones un contacto directo con los profesionales sanitarios para discutir los pros y los contras de su decisión (16). Se reconoce cada vez más como un pilar importante de la autonomía del paciente. El cribado neonatal es un caso especial dentro de los cribados, ya que no son los niños los que deciden participar en el cribado, si no que son sus padres o tutores los que toman la decisión (utilizaremos los términos padres o progenitores para referirnos a madres, padres o tutores legales).

El principal propósito de los programas de cribado para aumentar su efectividad es conseguir una alta cobertura y aceptación por parte de la población. Aunque sea evidente que un cribado tenga un efecto beneficioso claro, una de sus limitaciones inherentes es que algunas personas pueden beneficiarse y otras pueden ser perjudicadas al participar en el cribado.

Para que una persona tome una decisión informada, necesita acceder a una información adecuada, de alta calidad, relevante, fiable y fácil de comprender (17).

En España, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica (18), en el artículo 4 del capítulo II *El derecho de información sanitaria*, recoge que "*los pacientes tienen derecho a conocer,*

con motivo de cualquier actuación en el ámbito de su salud, toda la información disponible sobre la misma…" y que la información "…*comprende, como mínimo, la finalidad y la naturaleza de cada intervención, sus riesgos y sus consecuencias*" y además "…*será verdadera, se comunicará al paciente de forma comprensible y adecuada a sus necesidades y le ayudará a tomar decisiones de acuerdo con su propia y libre voluntad*."

El *General Medical Council* (19) inglés propone que, para tomar una decisión informada sobre el cribado, las personas necesitan información sobre:

- El objetivo del cribado
- La posibilidad de presentar resultados falsos positivos o falsos negativos
- Las incertidumbres y riesgos asociados al proceso de cribado
- Las implicaciones médicas, sociales o económicas significativas de la patología que se va a cribar
- Los planes de seguimiento, incluida la posibilidad de *counseling* o servicios de apoyo

Aunque la información de alta calidad sea necesaria, las personas necesitan más para la toma de una decisión informada. Necesitan leer y comprender la información y ser capaz de elegir libremente entre diferentes opciones. La persona puede sentirse informada, pero no sentirse libre para tomar una decisión (16).

Existen una serie de factores que inciden en cómo se procesa e interpreta la información recibida. Por señalar solo algunos de ellos, están los asociados al emisor de la información, al canal de comunicación, a las características del público objetivo y a la forma de presentar la información (20).

Factores del emisor. Los programas de cribado están diseñados y ejecutados por organizaciones sanitarias, que son las responsables de la información sobre el programa de cribado. La información es, en gran medida, dependiente de la fuente que la emite. Por esta razón, la credibilidad y competencia atribuida al emisor se constituye en el punto crítico para la aceptación o no de la información recibida (21). La mayoría de la ciudadanía tiene una valoración social positiva de la organización sanitaria, a la que otorga más competencia que a cualquier otro agente en los temas relacionados con la salud. Así, cualquier información sobre salud que provenga de esa fuente será asumida

en muchas ocasiones de forma acrítica. Por ello, el aval que las autoridades sanitarias le otorgan a los programas de cribado constituye ya un elemento motivador de primer orden para la participación en estos.

Canal de información y características de los potenciales usuarios. El modo de proporcionar la información está muy condicionado por el canal utilizado. La situación ideal sería contar con personal cualificado en los programas de cribado que informase de modo personalizado a los potenciales usuarios de este. Pero, atendiendo a la propia naturaleza de los programas de cribado, no parece factible. Por ello, el material impreso se constituye en una alternativa informativa de gran valor. Una de las ventajas de este canal es que posibilita difundir exactamente el mismo tipo de mensajes a toda la población y en el momento más adecuado. De esta manera, se pueden evitar los equívocos, la referencia a datos parciales, los sobreentendidos, los errores en la transmisión de información, etc., que en ocasiones acompañan a las comunicaciones verbales. Su principal inconveniente es que, al ofrecer una información general, no se puede personalizar la información y no se tienen en cuenta la capacidad de comprensión del público al que se dirigen, las particularidades culturales de cada grupo, etc. Esas dificultades pueden superarse con una doble acción: elaborar material impreso adecuado a las características de cada población objetivo y posibilitar el contacto de los usuarios con el programa para resolver sus dudas.

Existen dos elementos importantes de la comunicación escrita, que son la capacidad para leer y comprender lo leído (*literacy*), y la legibilidad (*readability*) del texto. La legibilidad se ha definido como la facilidad de comprensión de un texto, atribuible al estilo de escritura (22).

Se han elaborado unas reglas de estilo sobre el lenguaje, la redacción y el formato del texto, aplicables a cualquier tipo de documentación técnica escrita, para garantizar una buena comunicación (22-26), que se recopila en la tabla 1.

A partir de la mitad del siglo XX, se desarrollaron muchas fórmulas para evaluar el nivel de dificultad de lectura de un texto escrito en inglés, basándose en la dificultad del vocabulario y la extensión de las frases utilizadas (Flesch, Klare, Dale, Chall, SMOG, FORCAST, test de Cloze). Estas fórmulas fueron muy utilizadas en diferentes ámbitos, como el periodismo, la investigación, la sanidad, el derecho o la industria. Aunque presentan muchas limitaciones, siguen utilizándose en la actualidad, ya que proporcionan una forma objetiva de predecir la dificultad del texto (22). Estas fórmulas han sido desarrolladas para medir la dificultad de la lectura en inglés, en

España se han realizado adaptaciones de la fórmula de Flesch, aunque no se ha evaluado su adecuación a la realidad de los lectores españoles (27).

Tabla 1. Reglas de estilo para la elaboración de material divulgativo (22-26)

	Utilizar	Evitar
Lenguaje	Palabras sencillas y de uso habitual Voz activa y tiempo presente de los verbos Dar instrucciones en modo imperativo, claro, respetuoso, educado Personalizado (uso de pronombres) Imparcial No jerárquico	Términos técnicos, abreviaturas o acrónimos Lenguaje despersonalizado Tono paternalista
Estilo del texto	Creíble (indicar fuentes de información) y actualizado Cordial Tono positivo y constructivo	Información que enmascara los problemas reales Tono negativo o alarmista
Formato	Diseño sencillo, claro y atractivo Frases sencillas, cortas y párrafos breves Gramática, puntuación y ortografía correctas Uso de esquemas e imágenes Títulos y subtítulos para diferentes cuestiones Diseño "pregunta/respuesta" en cada cuestión Mayúsculas o negrita sólo para resaltar puntos importantes Tipo y tamaño de letras fáciles de leer Amplios espacios entre líneas (al menos 1,5) Márgenes suficientes para facilitar la lectura Color del texto apropiado (fácil de leer) Contraste entre el texto y el fondo Viñetas y numeración de los párrafos Texto alineado a la izquierda	Diseño no atractivo Texto mal escrito Texto denso y no estructurado Demasiado texto en mayúsculas Subrayado o letra itálica Más de dos niveles de títulos (título y subtítulo) Imágenes en el fondo del papel que interfieran con la claridad del texto Colores difíciles de leer Justificar el texto

Forma de presentar la información (*framing*). La psicología cognitiva viene mostrando de manera sistemática cómo los procesos de toma de decisiones se ven afectados por aspectos tan diversos como las limitaciones cognitivas de las personas, su grado de interés y motivación por los temas, las inferencias poco elaboradas (heurísticos), la manera de presentar los resultados, etc. El modelo de persona que se desprende de esos trabajos no es el de un procesador de información altamente cualificado, sino el de un simple procesador de información que, además, es vulnerable a los efectos del contexto (28). Por este motivo, es necesario conocer las consecuencias que cada

manera concreta de trasmitir la información tiene sobre los diferentes elementos de los programas de cribado.

Uno de los elementos que más incidencia tiene sobre la representación cognitiva y emocional de los programas de cribado es el *framing* o enmarcamiento. El concepto de *frame* (marco) surge en el ámbito de la psicología cognitiva, y más en concreto del trabajo de Bateson (29) para explicar por qué las personas centran su atención en ciertos aspectos de la realidad y no en otros. A partir de ese momento este concepto fue rápidamente adoptado por otras disciplinas científicas. En el campo de la comunicación e información, el *frame* alude a cómo se seleccionan ciertos aspectos de una realidad y se obvian otros, a cómo se opta por presentar los datos de una manera y no de otra (30).

El efecto *framing* hace referencia a la capacidad que tienen los distintos *frames* de provocar diferentes conclusiones y decisiones según la forma en que se presenta la información. Esto es, la percepción, las creencias y la representación social asociada a un evento específico dependen en gran medida de cómo se ha enmarcado.

En los programas de cribado el efecto *framing* se centra fundamentalmente en analizar cómo la distinta manera de ofrecer los datos estadísticos referidos a diferentes aspectos de este —especialmente a los riesgos— incide en la percepción de ventajas o inconvenientes, beneficios o perjuicios. No existe consenso sobre si deberían presentarse datos numéricos y en qué forma.

El lenguaje usado para comunicar el riesgo afecta a la forma en que se recibe, se interpreta y se usa la información (31). Los que proponen la inclusión de información cuantitativa sobre riesgos creen que esta información es un componente importante en la toma informada de decisiones. Otros sugieren que la presentación de datos cuantitativos puede resultar confusa e incomprensible. La utilización de mensajes con datos numéricos y nominales puede ser ventajosa, ya que se beneficia tanto del uso del lenguaje habitual como de la precisión de los números. También habría que tener en cuenta la adecuación al nivel educativo de los usuarios para incluir la información sobre riesgos en el material informativo del cribado (32). En la revisión sistemática realizada por Edwars (33) se indica que la comunicación del riesgo individual aumenta la aceptación global de la prueba de cribado pero no está claro que el aumento de aceptación se traduzca en una toma de decisiones informada por parte de los usuarios.

En cuanto a la forma de presentar los riesgos, se recomienda (32, 34-37):

- Presentar las probabilidades numéricas como porcentajes (3 por 100).
- Usar denominadores constantes en vez de numeradores constantes (4 por 1000, 15 por 1000, en vez de 1 de 25, 1 de 200).
- Proporcionar un marco de tiempo significativo en el que se produce el evento (10 años, a lo largo de la vida).
- Presentar las tasas de eventos con ayuda visual (pictogramas, gráficos de barras).
- Usar la representación dual (datos sobre pérdidas y ganancias, sobre mortalidad y supervivencia) para contrarrestar la influencia del *framing*.
- Proporcionar el beneficio del cribado sobre la mortalidad como la probabilidad de morir con y sin cribado.
- Dar mayor importancia a los riesgos absolutos que a los relativos.
- Los riesgos condicionales (sensibilidad, especificidad, valores predictivos) son difíciles de interpretar. Si se usan probabilidades o riesgos condicionales debería proporcionarse el riesgo basal de la enfermedad objetivo (prevalencia).
- Poner en contexto las probabilidades específicas de la enfermedad (o intervención) comparando el riesgo con otros eventos comunes o raros (ganar la lotería, tener un accidente de circulación).
- Reconocer el grado de incertidumbre de las estimaciones, facilitando los rangos o el intervalo de confianza de los datos.

En resumen, está ampliamente aceptado que la participación en los programas de cribado debe basarse en una decisión informada; para que ese derecho sea algo real y no una mera declaración de intenciones, los potenciales participantes deben contar con todos los datos (positivos y negativos) significativos para su toma de decisión; el material impreso es el modo habitual de comunicar la existencia de los programas de cribado y de animar a la población objetivo a participar en ellos; la forma de presentar esa información en los materiales impresos, el *frame*, tiene una influencia decisiva sobre cómo se percibe y comprende el programa.

Decisión informada en los programas de cribado neonatal. Los programas de cribado neonatal constituyen un caso especial, ya que no son los usuarios sino sus progenitores los que toman la decisión de la participación de sus hijos. Antes del cribado neonatal, los padres (en representación de su hijo) tienen derecho a ser informados sobre el cribado, y tienen derecho a rechazar el cribado. La información debería ofrecerse durante el período prenatal. La familia es la responsable de la adherencia a las intervenciones recomendadas y de mantener el contacto con los pediatras de atención primaria y especializada. Por ello, la familia debería participar en la toma de decisión informada durante todas las etapas del cribado, en la prueba inicial y, si el resultado es positivo, en las pruebas de confirmación diagnóstica, así como participar en las intervenciones terapéuticas (6).

Según las *Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras (38)* del Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, la información que debe darse a los pacientes ha de recoger la naturaleza voluntaria de la participación, la validez y fiabilidad de las pruebas diagnósticas, la probabilidad de resultados falsos positivos, las posibilidades de prevención y/o tratamiento de la enfermedad si fuera diagnosticada, las incomodidades o efectos adversos de las pruebas diagnósticas o de las medidas de prevención o tratamiento. Si el cribado se enmarca en un proyecto de investigación, también debe explicitarse.

En los programas en los que se usan muestras biológicas, hay que explicar el procedimiento, su procesamiento, la política de almacenamiento y el posible uso de las muestras residuales. Además, se debe informar de cómo se pueden retirar o cómo exigir la destrucción de las muestras, sin olvidar informar de cómo se garantizará la confidencialidad del donante y de sus datos (38).

Teniendo en cuenta lo anterior, este proyecto pretende conocer cómo hay que informar sobre los programas de cribado y, más concretamente, qué tipo de datos es conveniente presentar. Para cumplimentar estos objetivos contamos con datos procedentes de dos fuentes: la revisión sistemática de las investigaciones sobre cómo mejorar la información impresa sobre los cribados y los datos aportados por tres grupos de padres y uno de profesionales sanitarios, mediante la metodología de los grupos de discusión. Además se pretende analizar el distinto material impreso elaborado en las diferentes comunidades autónomas españolas sobre los programas de cribado. Desde ese conocimiento es posible que sea necesario abrir un debate que replantee algunas de las estrategias comunicativas seguidas hasta ahora.

2. Objetivos

1. Elaborar recomendaciones basadas en la evidencia sobre el momento, la forma y el contenido de la información que debería ofrecerse para facilitar la participación informada en el cribado.

2. Conocer las características y la calidad de la información actual de los programas de cribado de metabolopatías.

3. Conocer la valoración de los padres y profesionales sanitarios sobre las recomendaciones basadas en la evidencia de la información escrita que deben aportar los programas de cribado de metabolopatías.

3. Revisión sistemática sobre la información escrita de los programas de cribado de metabolopatías

Para responder al objetivo 1 se ha realizado una revisión sistemática con el objetivo de buscar, analizar y sintetizar todos aquellos hallazgos de la investigación empírica que puedan servir de ayuda para la mejora de los materiales informativos impresos que están siendo utilizados en el proceso de cribado de metabolopatías en cualquiera de sus fases. En última instancia, lo que se pretende es utilizar sus resultados para la elaboración de recomendaciones que puedan guiar en el futuro inmediato la elaboración de material informativo entregado a los padres por los profesionales de la salud involucrados en los cribados de metabolopatías.

3.1. Método

3.1.1. Búsqueda bibliográfica

Se llevó a cabo una búsqueda de información en las bases de datos que se extendió desde el 1 de enero de 1990 hasta el 31 de diciembre de 2007.

La búsqueda de información se realizó en bases de datos específicas de revisiones sistemáticas, generales, especializadas en psicología, en enfermería y en bases de datos del CSIC.

La estrategia de búsqueda y las bases de datos en las que se ha realizado la búsqueda se describen en el anexo A.

3.1.2. Criterios de selección de los estudios

La selección de los artículos se realizó de acuerdo con los siguientes criterios:

- Tipo de publicación:

  — Se *incluyeron* los estudios publicados en revistas científicas que basaban sus conclusiones en datos originales que habían sido recogidos empíricamente con base en un diseño de investigación, tanto de naturaleza cuantitativa como cualitativa. También se incluyeron las revisiones sistemáticas y los estudios no publicados —tales como informes internos de los servicios de salud— que cumplían con los requisitos científicos señalados.

— Se *excluyeron* los estudios basados en la opinión de expertos y aquellos publicados en los medios de comunicación.

- Diseño de los estudios:

  — Análisis de contenidos: 2 revisores.

  — Grupos focales: mínimo de 5 grupos focales.

  — Entrevistas semiestructuradas.

  — Tasa de participación: en aquellos casos en que era relevante la tasa de participación se requería un mínimo de un 90%.

- Idioma: Estudios publicados en inglés, español o portugués.

- Tipo de intervención:

  — Se *incluyeron* los estudios sobre documentación escrita.

  — Se *excluyeron* los estudios sobre comunicación oral a través de los profesionales de la salud o sobre cualquier otro tipo de comunicación no impresa.

- Características de los sujetos:

  — Se *incluyeron* los estudios que empleaban muestras de madres o padres de niños cribados que no sufrieran alguna de las enfermedades cribadas. También se incluyeron aquellos estudios que utilizaban distintos grupos de padres o grupos de padres y profesionales, siempre y cuando al menos uno de los grupos fuese de padres de niños no afectados.

  — Se *excluyeron* los que solo utilizaban grupos de padres de niños afectados o solo grupos de profesionales.

- Medidas de resultado:

  — Se *incluyeron*:

    1. Estudios sobre las necesidades de información impresa de los padres para la toma de decisiones informadas en los cribados de metabolopatías, en cualquiera de sus fases.

2. Estudios de evaluación de los contenidos de los materiales informativos impresos utilizados en el proceso de cribado de metabolopatías.

3. Estudios sobre el *timing* o momento en que debe proporcionarse la información escrita a los padres.

4. Estudios sobre la estructuración de mensajes (*framing*) en el proceso de comunicación escrita con los padres que participan en el cribado de metabolopatías.

— Se *excluyeron*:

1. Estudios sobre evaluación de programas o sobre seguimiento de programas de cribado de metabolopatías que no incluyan entre sus contenidos la información impresa ofrecida a los padres.

2. Estudios sobre barreras sociales, impacto emocional de los resultados de las pruebas realizadas en el cribado y estrategias de afrontamiento en caso de resultados anormales.

3. Estudios sobre los factores sociodemográficos, aspectos jurídicos o problemas éticos del cribado.

4. Estudios médicos relacionados con el diagnóstico o el tratamiento de las metabolopatías examinadas.

3.1.3. Extracción y análisis de los datos

— *Selección de los estudios:* Ha sido realizada por dos revisores de manera independiente, basándose en la lectura del título y el resumen de cada estudio. En aquellos casos en que existieron discrepancias en cuanto a la inclusión o exclusión de un estudio, los revisores resolvieron el conflicto discutiendo entre ambos los criterios de inclusión y exclusión establecidos hasta alcanzar un consenso. Cuando la información ofrecida en título y resumen se consideró insuficiente, se procedió a la lectura completa del estudio.

— *Extracción de datos:* Con los estudios seleccionados, se procedió a realizar una lectura completa del manuscrito de manera independiente por cada uno de los dos revisores, seguida de un análisis del estudio y de los hallazgos alcanzados en él. Para

cada estudio se elaboró una ficha de extracción de datos donde se recogían las principales características y resultados alcanzados (anexo D).

3.1.4. Calidad de los estudios

Basándonos en distintas escalas ofrecidas por Goldsmith et al. (32, 39), se elaboró una escala propia para la evaluación de la calidad de los estudios cuantitativos y otra para los estudios cualitativos (anexo B). Los estudios se clasificaron como tipo A, B o C.

La escala para la evaluación de los estudios cualitativos contenía ocho ítems (anexo B), con un formato de respuesta tipo Likert (que iba desde 0 "nada" a 3 "mucho"), indicando el grado en que el estudio poseía una determinada propiedad en opinión de los revisores. Para la clasificación de la calidad del estudio en la mencionada tipología A, B, C, se utilizó la siguiente norma: si la media aritmética de la suma de las respuestas de los dos revisores se situaba entre 16 y 24, entonces el estudio se consideraba tipo A. El punto de corte se estableció requiriendo que, por término medio, la investigación estuviese situada en cada ítem de la escala entre 2 y 3 puntos. Si la puntuación media obtenida por una investigación se situaba entre 8 y 15, se consideraba tipo B. El punto de corte se estableció requiriendo que, por término medio, la investigación estuviese situada en cada ítem de la escala entre 1 y 2 puntos. Finalmente, si la puntuación media obtenida por una investigación era igual o inferior a 7, se consideraba tipo C. Éste sería el caso de aquellas investigaciones que, por término medio, la puntuación obtenida en cada ítem estaba situada por debajo del 1.

La escala de puntuación fue aplicada de manera independiente por cada revisor, y se obtuvo la media aritmética entre ambas puntuaciones.

3.2. Resultados

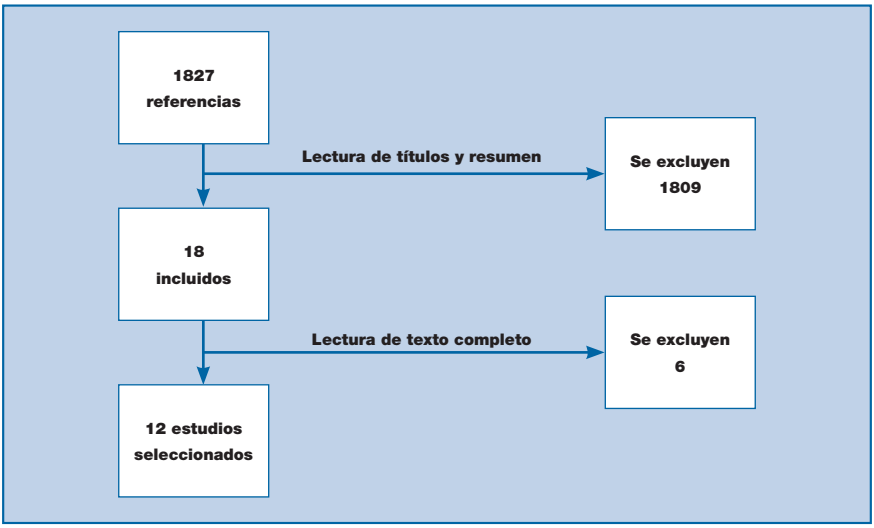
Fueron muy pocos los estudios basados en la evidencia empírica que se han encontrado en la presente revisión sistemática. Tan solo se han podido incluir para su análisis once estudios empíricos y una revisión sistemática. La escasa investigación existente es, además, muy reciente. Los estudios más antiguos que hemos podido encontrar son de 2003. Es decir, tan solo en los últimos cinco años se ha comenzado a realizar investigación científica sobre el tema de la revisión.

Entre los estudios empíricos encontrados, cuatro evalúan los contenidos de los materiales impresos que están siendo utilizados en algunos programas de cribados de metabolopatías en el proceso de comunicación con los padres. Los otros siete estudios tratan de analizar las necesidades de información de los padres en el proceso de cribado de metabolopatías (seis en la fase de invitación y uno en la fase subsiguiente a la comunicación de resultados anormales). No se han encontrado estudios en España.

De los doce trabajos de investigación analizados, seis se han llevado a cabo en los Estados Unidos, cinco en el Reino Unido y tan solo uno en un país no anglosajón (Países Bajos).

En el anexo C se recogen los estudios incluidos en la revisión y en el anexo E los estudios excluidos tras su lectura a texto completo y las causas de su exclusión.

Figura 1. Diagrama de flujo de los estudios seleccionados



En cuanto al tipo de metodología utilizada en la investigación (cuantitativa o cualitativa), hemos encontrado que en todos los estudios seleccionados se utilizan metodologías cualitativas, y los grupos de discusión con padres o profesionales de la salud son el recurso más empleado para la recogida de datos por los investigadores.

Revisión sistemática

Stewart et al. (2003)(40) realizaron una búsqueda de las revisiones sistemáticas publicadas en The Cochrane Library y en DARE que abordaran el tema de la efectividad de la comunicación con los padres en los cribados de metabolopatías en las distintas fases del proceso: antes, durante y después del cribado. Se analizaron la fuente de información, el momento, el formato de la información escrita y no escrita y el lugar en el que se daba la información.

Los resultados de la búsqueda indicaron que se disponía de un número muy limitado de investigación sobre las perspectivas y las experiencias de los padres en relación con la información que recibían en las distintas fases del cribado. En concreto, encontraron que los padres actualmente estaban recibiendo poca información sobre las características del cribado de metabolopatías y que se le informaba todavía menos de la posibilidad de elección que tenían sobre la realización o no de la prueba del talón. Tras su búsqueda, tan solo encontraron un ensayo controlado aleatorizado (ECA) donde se evidenciaba que en el cribado de fibrosis quística a los padres les resultaba muy difícil comprender los falsos positivos. A pesar de indicarles que el resultado positivo era falso, los padres seguían mostrándose ansiosos, confusos y deprimidos. Incluso después de que la prueba del sudor arrojase resultados normales, existían padres que seguían mostrando preocupación por la salud de sus hijos.

No pudieron encontrar, en el momento de la revisión, ninguna investigación sobre aspectos relevantes, como la efectividad de la comunicación antes del cribado, las decisiones informadas, la comunicación rutinaria de los resultados de la prueba, la necesidad de pruebas de confirmación diagnóstica, la información sobre la fase de seguimiento, o las fuentes de información complementaria en caso de dudas o en el caso de un resultado de portador de la enfermedad.

Evaluación de los contenidos de los materiales impresos

Arnold et al.(2006)(41) se propusieron evaluar la legibilidad de los folletos informativos que estaban siendo utilizados en los Estados Unidos por los responsables de los programas de cribado de metabolopatías en los múltiples estados del país. La comprensibilidad y el grado de amenidad para el usuario fue medida sobre un total de 22 criterios de evaluación agrupados en cinco dimensiones (tabla 2): composición del texto (5 ítems), ilustraciones (3 ítems), claridad de los mensajes (5 ítems), manejabilidad de la información (5 ítems) y adaptabilidad cultural de los materiales utilizados (4 ítems).

Tabla 2. Criterios para evaluar la legibilidad de los folletos informativos	
DIMENSIONES	
Composición del texto	- Tamaño de letra ≥ 12 puntos - Evitar las letras mayúsculas, las itálicas y los tamaños de letra especiales - Amplios espacios en blanco - Párrafos cortos (< 4-5 líneas) - Información visualmente bien organizada (p.e. utilizar cuadros, cajas)
Ilustraciones	- Con algún propósito - Claras y realistas - Fáciles de entender
Mensajes claros	- Apoyo a los mensajes con títulos y cabeceras - Titulares cortos y explicativos - Centrarse rápidamente en el objetivo - Se presentan primero los mensajes de acción (qué hacer) - Los mensajes son claros
Información manejable	- Frases cortas - Palabras familiares o definidas previamente - Personalizar una parte de la información - Requerir pocas habilidades matemáticas - Centrada en lo que se necesita saber
Adaptación cultural	- Bien dirigido a la audiencia - Tono amistoso, tranquilizador - Gráficos, palabras y situaciones familiares - Evitar los estereotipos

Fuente: Arnold CL et al. Assessment of newborn screening parent education materials. Pediatrics. 2006. (41)

Como resultado más destacado encontraron que los materiales estaban diseñados para usuarios de un nivel educativo superior al nivel educativo medio de los habitantes de los Estados Unidos. Ni un solo folleto de los analizados obtuvo puntuaciones altas en ninguno de los 22 criterios utilizados, lo que les permitió concluir que era necesario trabajar en profundidad con los padres para elaborar materiales impresos que les resultasen más amenos y comprensibles.

Fant et al.(2005)(42) realizaron un análisis de los contenidos de los materiales impresos utilizados en los Estados Unidos como parte del proceso de información a los padres en los cribados de metabolopatías. Encontraron que, la mayoría de los folletos que estaban siendo utilizados, no incluían información que la AAP (American Academy of Pediatrics) consideraba

fundamental. En concreto, los porcentajes de inclusión de los puntos informativos considerados relevantes por la AAP fueron los siguientes:

- Beneficios del cribado (98%)
- Riesgos del cribado (19%)
- Cómo se notificarán los resultados a los padres (87%)
- Posibilidad de resultados falsos positivos (13%)
- Importancia de acudir pronto en caso de resultados anormales (34%)
- Qué hacer en caso de resultados anormales (28%)
- Almacenamiento y utilización de muestras residuales (11%)

En este mismo estudio, también se concluyó, al igual que en el de Arnold et al.(2006)(41), que los materiales impresos disponibles están redactados para niveles educativos superiores al nivel medio de los habitantes de los Estados Unidos.

Hargreaves et al.(2005)(43) en la Universidad de Londres, realizaron una evaluación de los folletos informativos utilizados en los cribados de metabolopatías en tres países (Reino Unido, Estados Unidos y Australia), con el objetivo de averiguar si la forma de presentación de estos y sus contenidos se ajustaban más a un modelo de promoción de la salud, centrado en la exaltación de los beneficios del cribado, o a un modelo de toma de decisión informada, donde se deben exponer no solo los "pros", sino también los "contras" del cribado. Concluyeron que la mayoría de los folletos no se ajustaban al modelo de decisión informada, porque no mencionaban las limitaciones del cribado, la posibilidad de elegir que tienen los padres o porque no eran de fácil lectura. Además recomiendan el uso de criterios para el desarrollo de información de alta calidad o guías específicas para cada patología examinada como punto de partida para el desarrollo de información dirigida a los usuarios. Estos mismos autores (Hargreaves et al.(2005)(44)), en calidad de miembros del equipo de investigación de apoyo a los padres perteneciente al programa de cribado de metabolopatías del Reino Unido, informaron de la realización de un estudio de características similares al anterior a través del cual intentaron identificar los recursos informativos disponibles para los padres y los profesionales de la salud en los programas

de cribado de metabolopatías, desarrollar un instrumento de evaluación de los folletos informativos, y elaborar, basándose en los pasos anteriores, un folleto informativo propio para su utilización en el Reino Unido. Para el primer objetivo utilizaron como criterio de inclusión todos aquellos materiales impresos dirigidos a los padres y que informaran de la prueba del talón. Para el segundo objetivo utilizaron como base de referencia los criterios de evaluación del modelo DISCERN (aplicables para un tratamiento) junto con los criterios de evaluación proporcionados por el National Screening Committee (aplicables para un cribado). Los autores, tras analizar con el método del doble revisor los contenidos de los materiales informativos seleccionados, pudieron constatar que la mayoría de los folletos informativos que estaban siendo utilizados en aquel momento en el Reino Unido, Estados Unidos y Australia informaban sobre:

- Población objetivo
- Los objetivos del cribado (beneficios)
- Las enfermedades que son cribadas
- El procedimiento del cribado (cómo se recoge la muestra de sangre y la posibilidad de que haya que repetir la prueba)
- La necesidad de pruebas adicionales para confirmar un resultado positivo.
- El tratamiento para las enfermedades
- La fecha de elaboración y/o revisión del folleto informativo.

Por el contrario, encontraron que menos de la mitad de los folletos ofrecían información sobre:

- Si el cribado era obligatorio o voluntario
- Cuándo y cómo recibirían los resultados los padres
- Las limitaciones y posibles daños o perjuicios del cribado (en particular, los resultados falsos positivos y negativos)
- La fuente de la evidencia para la información proporcionada
- Cómo se ha elaborado la información.

Necesidades de información

Hargreaves et al.(2005)(45) realizaron, en el Reino Unido, entrevistas y grupos de discusión con una muestra de 47 padres de niños a los que se había realizado la prueba del talón (*heel-prick test*) para la hiperfenilalaninemia, el hipotiroidismo congénito, la fibrosis quística y la anemia falciforme. De estos, 19 eran padres de niños no afectados y 28 de niños afectados por alguna de las enfermedades señaladas. Las conclusiones más importantes del estudio fueron:

- La mayoría de los padres (tanto los afectados como los no afectados) manifestaron que habían sido mínimamente informados sobre el cribado de metabolopatías antes de la realización de la prueba del talón y que no estaban familiarizados con las enfermedades que habían sido cribadas.

- La mayoría de los padres de bebés no afectados no recibieron información alguna sobre el resultado de las pruebas.

- Los padres de los bebés afectados manifestaron que no habían sido informados del significado de las pruebas.

- Existen discrepancias entre las opiniones de los padres de los bebés no afectados y los afectados en cuanto a la cantidad de información que les gustaría haber recibido sobre las enfermedades examinadas y sobre sus consecuencias. Los primeros manifestaron que no les hubiera gustado recibir demasiada información porque ello incrementaría su grado de preocupación de manera innecesaria. Los padres de los bebés afectados deseaban haber recibido información básica sobre lo que es cada una de las enfermedades examinadas y cuáles son sus consecuencias; también les hubiera gustado que se le informase de las razones del cribado.

Entre otros objetivos, Campbell et al.(2003)(46) investigaron el grado de conocimiento que tenía sobre el cribado una muestra de 102 padres de niños que habían sido cribados, en su mayoría, para la hiperfenilalaninemia. Encontraron que los padres sabían muy poco sobre el cribado, a pesar de existir incluso en la muestra padres de niños a los que se les había llamado para realizar pruebas adicionales, dado que habían obtenido resultados anormales. La falta de conocimiento se centraba en puntos de interés para la toma de decisiones informadas, tales como qué pruebas se habían realizado, qué pueden detectar dichas pruebas o qué es la hiperfenilalaninemia. En síntesis, estos investigadores encontraron que la mayoría de los padres de su

muestra de los Estados Unidos, no sabían lo que era la hiperfenilalaninemia ni comprendían cuáles podían ser sus consecuencias a largo plazo. Campbell et al. (2004)(47), basándose en los mismos datos del estudio anterior, concluyeron también que cuando se informaba del objetivo del cribado, los padres comprendían claramente cuáles eran los beneficios del cribado y requerían más información sobre la naturaleza y el propósito del cribado. También llegaron a la conclusión, en este último estudio, de que los padres pedían que la información sobre el cribado fuese proporcionada durante el embarazo y sugerían tres posibles vías: a través de un folleto informativo o vídeo que fuese entregado por el ginecólogo, mediante un seminario de orientación que tuviese lugar en el propio hospital antes del nacimiento, o a través de una clase mensual coordinada por el pediatra donde se explique qué se debe esperar una vez que el bebé ha nacido.

En un estudio más reciente con grupos focales, realizado por Detmar et al. (2007)(48) en los Países Bajos, en el que incluyeron tres grupos de padres (padres de niños sanos, padres que estaban esperando un hijo y padres de niños con alteraciones), obtuvieron los siguientes resultados, que pueden ser de notable interés para el diseño de materiales informativos impresos:

- Los padres de los niños que habían pasado por la experiencia del cribado en aquel país no fueron bien informados sobre lo que implica la prueba del talón, percibieron la prueba como un procedimiento rutinario y dieron su consentimiento sin ser realmente conscientes de la finalidad de la prueba y sin ser tampoco conscientes de que se pudiera rechazar la participación.

- En cuanto a la toma de decisión, la mayoría de los padres preferían que el cribado fuese obligatorio para no tener que asumir ellos la responsabilidad de decidir sobre algo tan complejo; no obstante, existían padres, aunque fueran minoría, que reclamaron la libertad de elección.

- Adicionalmente, los padres manifestaron que, si pudiesen elegir, preferirían que la información relevante sobre el cribado se les diese durante el embarazo, antes del nacimiento del bebé; existieron diferencias en cuanto al momento exacto en que esta información se debería dar: había padres que la preferían al principio del embarazo; otros, en cambio, la preferían al final.

Parsons et al.(2007)(49), en un estudio con grupos de discusión realizado casi de manera simultánea en el Reino Unido, confirman una buena parte

de los resultados obtenidos por Detmar et al.(2007)(48): madres de bebés que habían participado recientemente en el cribado de metabolopatías también insistieron en que la información sobre el cribado debería haberse proporcionado durante el embarazo, antes del nacimiento del bebé, y, tal como les fue presentado el programa de cribado por los profesionales de la salud, lo percibieron como algo rutinario, que tenía que realizarse, y se sintieron comprometidas a dar el consentimiento, bien porque el programa había sido presentado por un profesional de la salud en el que confiaban o bien porque existían expectativas sociales de que una madre responsable debía hacer la prueba de las metabolopatías a su bebé.

Davis et al.(2006)(50), en un estudio con grupos de discusión realizado en los Estados Unidos, donde intervinieron tanto padres como profesionales de la salud, encontraron que los padres preferían información breve sobre el cribado, centrada en los puntos importantes y en los beneficios del cribado, y que se informara también sobre la posibilidad de que se tuvieran que hacer más pruebas así como de la importancia de que se acudiera pronto para la realización de pruebas adicionales cuando los resultados fuesen anormales. Los padres consideran que el mejor momento para proporcionar la información es durante el embarazo, y consideran adecuado que la información se ofrezca varias veces. En los estados en los que el cribado era obligatorio, los padres recordaban haber firmado un consentimiento. Por parte de los médicos, sabían que los padres recibían la información en el hospital y asumían que no estaban interesados en conocer más. Además ninguno de ellos había leído el folleto que se proporcionaba a los padres. También consideran que el mejor momento para informar a los padres es durante el embarazo. Basándose en las conclusiones del estudio proponen un folleto informativo muy breve con los siguientes puntos informativos (Davis et al.(2006)(50)):

- Razones del cribado, donde se explica, en síntesis, que la mayoría de los bebés están sanos al nacer pero que algunos —muy pocos— presentan problemas de salud para los que, si se detectan pronto, se está a tiempo de evitar consecuencias graves tales como el retraso mental o la muerte.

- Información sobre la prueba a la que va someterse al bebé (muestra de sangre que se extrae del talón, que luego se envía a un laboratorio para que la analice).

- Comunicación de resultados, donde se dice expresamente que los padres solo recibirán notificación si se detecta algún problema y que

pregunten por los resultados cuando visiten a los profesionales de la salud.

- Razones por las que, a veces, se realizan más pruebas (p.e. se requiere una segunda prueba a todos los bebés, ha existido un problema con la muestra, un posible problema de salud…).

- Cómo se establecerán los contactos con los padres en caso de que se necesiten más pruebas.

- Cómo obtener más información.

Tluczek et al.(2006)(51) en un estudio cualitativo mediante entrevistas realizado en los Estado Unidos, lograron identificar las principales necesidades de información de los padres que habían obtenido resultados anormales en la prueba del talón en un programa de cribado de fibrosis quística:

- Probabilidad del diagnóstico de fibrosis quística.

- Explicación detallada de lo que es la fibrosis quística.

- Implicaciones de la fibrosis quística para los niños portadores de la enfermedad.

- Procedimiento de la prueba del sudor.

También encontraron que los padres preferían que se le explicase oralmente la patología de su hijo con un lenguaje directo, sin rodeos, y que fuese un especialista el que les informase de forma comprensible para ellos. De manera más concreta, los resultados les permitieron hacer las consideraciones siguientes:

- Utilizar explicaciones más sencillas de términos tales como "mutación", "deltaF508" o "portador de fibrosis quística" ayudaba mucho a los padres a comprender la enfermedad y reducía su nivel de incertidumbre.

- A la hora de comunicar los resultados, los padres preferían un formato simple en que se les dijese claramente si los resultados de la prueba indicaban que el bebé tenía o no tenía la enfermedad; en particular, se deberían evitar:

— Los términos médicos “positivo” frente a “negativo” para indicar a los padres los resultados de la prueba, por ser no intuitivos para ellos.

— Los términos complejos tales como “falso positivo” (definido como resultado del cribado anormal, pero con diagnóstico normal) o “verdadero negativo” (definido como resultado normal en el cribado, con diagnóstico normal) por crear confusión en los padres.

Con los resultados obtenidos en esta revisión sistemática se han elaborado unas recomendaciones acerca de la información que deben transmitir los programas de detección precoz de metabolopatías, que se recogen en la tabla 12.

4. Características de la información escrita proporcionada por los programas de cribado de metabolopatías españoles

La finalidad de este análisis es conocer qué tipo de información impresa están proporcionando los diferentes programas de cribado de metabolopatías existentes en España a sus potenciales usuarios. Esos datos, una vez contrastados con las recomendaciones de la revisión sistemática y con las sugerencias de los grupos focales, permitirán extraer conclusiones sobre la pertinencia y bondad de la información impresa.

4.1. Material y método

Para la realización de este análisis se procedió, en primer lugar, a contactar con los responsables de estos programas en las distintas comunidades y ciudades autónomas españolas. En un primer momento, se les dirigió una carta, firmada por el responsable de la investigación, en la que se les informaba de la finalidad del proyecto y se les solicitaba que enviasen todos los documentos informativos impresos que hubiesen elaborado en relación con el cribado de metabolopatías (folletos/trípticos, carta inicial, carta de comunicación de resultados, etc.). Después de esa carta se contactaba telefónicamente con ellos para reiterarles la petición de material. Si después de un tiempo no se recibía, se volvía a reiterar la petición hasta un máximo de tres veces.

Finalmente el material del que se dispuso para cada comunidad autónoma se resume en la tabla 3. Quince programas de cribado enviaron material informativo impreso. Una parte de ese material tiene como finalidad invitar a participar en el programa (folleto y carta de invitación), y la otra comunicar los resultados (carta de resultados normales y carta para realizar pruebas de confirmación diagnóstica). Los programas solo ofrecen la información escrita de invitación a través de uno de los formatos analizados (folleto o carta de invitación). Ningún programa envió material que informase sobre la necesidad de repetir la prueba.

En una comunidad el folleto informativo no es específico para el cribado neonatal de metabolopatías, sino que se encuentra dentro del tríptico del programa de salud infantil.

Tabla 3. Materiales impresos de los programas de cribados de metabolopatías

Comunidad/Ciudad Autónoma	INVITACIÓN		CARTAS DE RESULTADOS	
	Folleto	Carta inicial	Resultado normal	Pruebas de confirmación diagnóstica
Andalucía			X	X
Aragón		X	X	X
Asturias			X	
Baleares		X		
Canarias	X		X	
Cantabria			X	X
Castilla-La Mancha		X		
Castilla y León	X			
Cataluña	X			
Ceuta			X	X
C. Valenciana	X			
Extremadura				
Galicia	X		X	X
Madrid	X			
Melilla				
Murcia	X		X	
Navarra	X		X	
País Vasco				
La Rioja				
Total	8	3	9	5

Además se realizó una revisión no exhaustiva de las páginas web de los programas de metabolopatías y de su contenido (Anexo G).

Procedimiento y análisis

Antes de proceder a la tarea de registrar los criterios informativos presentes en los distintos documentos, se analizaron diferentes estudios que aludían al

tipo de información que debía estar presente en los programas de cribado (42, 52).

Como resultado de la discusión de esos trabajos se procedió a elaborar un listado de criterios que se agruparon en dos categorías (anexo F):

- información sobre las enfermedades endocrinometabólicas e
- información sobre el programa de cribado, que, a su vez, se dividen en diferentes subcategorías.

A continuación, dos revisores, de manera independiente, leían los documentos y decidían sobre el grado de correspondencia con alguno de los criterios que estaban presentes en el listado de referencia. El grado de acuerdo entre los revisores fue del 97%. Las discrepancias tuvieron lugar en relación con algún ítem que podría tener una doble asignación o con alguno que no tenía una ubicación clara en el listado predeterminado. La asignación final se realizó por consenso.

También se elaboró un listado de criterios para evaluar la legibilidad de los folletos, basado en las tablas 1 y 2.

4.2. Resultados

Quince programas han enviado material informativo escrito (dípticos, trípticos, folletos, cartas de invitación y cartas para comunicar resultados). Once programas tienen algún tipo de material para entregar antes de la realización de la prueba (material de invitación), pero hay cuatro programas que solo enviaron información escrita para comunicar los resultados de la prueba de cribado.

4.2.1. Información sobre las enfermedades endocrinometabólicas

La lista de comprobación para evaluar la información sobre las enfermedades endocrinometabólicas se resume en la tabla 4. La mayor parte de la información sobre las enfermedades que se criban está en el material de invitación. Casi todos los programas enumeran las enfermedades que criban. En ocho programas se recoge la evolución de las patologías en el material de invitación, aunque sólo tres proporcionan la información desagregada por patologías. El resto de la información analizada es escasa. En las cartas en las que se comunica la necesidad de hacer pruebas de confirmación diagnóstica, no aparece información sobre la descripción de las consecuencias

de la enfermedad, ni mención de tratamientos eficaces o de la incidencia de la patología.

Tabla 4. Información sobre las enfermedades endocrinometabólicas

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
General	Qué es una alteración endocrinometabólica congénita	5	1	6	54,5	4	44,4	2	40	11	73,3
	Enfermedades cribadas por el programa	8	2	10	90,9	7	77,7	1	20	14	93,3
	Descripción y consecuencias de la enfermedad	7	1	8	72,7	0	0,0	0	0,0	8	53,3
	Causas	1	1	2	18,1	0	0,0	0	0,0	2	13,3
	Mención de tratamientos eficaces	3	2	5	45,4	0	0,0	0	0,0	5	33,3
Datos epidemiológicos	Incidencia de las enfermedades endocrino-metabólicas	3	2	5	45,4	0	0,0	0	0,0	5	33,3

PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

La mayor parte de la información sobre las enfermedades endocrinometabólicas aparece en el material de invitación.

4.2.2. Información sobre el programa de cribado

Los criterios de evaluación de la información sobre los programas de cribado se agrupan en diez subcategorías: objetivos, organización, logística, prueba de cribado, pruebas de confirmación diagnóstica, beneficios y riesgos, de-

rechos de los pacientes, información para minimizar los daños emocionales, bibliografía científica y organismos que avalan la información.

Catorce programas informan de cuáles son sus objetivos. Esta información aparece siempre en el material de invitación, y con mucha frecuencia en las cartas de resultados. Además, nueve de los programas explican en qué consiste la detección precoz (tabla 5).

La información sobre la población a la que se dirige la prueba solo la encontramos en el material de invitación (tabla 5). En siete programas se indica claramente en el material de invitación que la prueba se dirige a "todos los recién nacidos" y en el resto no aparece la población objetivo explícitamente, aunque sí se invita a participar al recién nacido de forma individual. En seis de los programas se explica, en el material de invitación, por qué se aplica la prueba a todos los recién nacidos.

En cuanto a los aspectos referentes a la organización, en todos los materiales analizados se identifica la organización responsable del programa, aunque solo aparece la firma de un responsable en las cartas de resultados de dos programas. En trece de los programas se facilita la forma de contactar con el programa, de las que las más habituales son el número de teléfono y la dirección postal; solo un programa facilita una dirección electrónica. Sin embargo, apenas se describe cómo los padres pueden obtener información complementaria (tabla 5).

La información logística aparece con bastante frecuencia, especialmente en el material de invitación, y destaca la petición de cumplimentar y mantener actualizada la ficha de datos que permite la localización de los niños (tabla 5).

La información aportada por los programas sobre la prueba de cribado se resume en la tabla 6. Se agrupa en tres subcategorías: información relativa al procedimiento, información sobre los resultados e información sobre la validez y fiabilidad de la prueba de cribado. La mayor parte de la información sobre la prueba se oferta en el material de invitación.

En nueve programas se especifica, en el material de invitación, cuál es la prueba y cómo se realiza; diez programas indican cuándo se debe hacer, también suele resaltarse la necesidad de no retrasarse en la realización de la prueba (en siete programas). Otra información, como quién es el responsable de la toma de muestra o las razones por las que debe repetirse la prueba aparece en la mitad de los materiales de invitación.

Tabla 5. Información sobre objetivos, organización y logística del programa de cribado

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
Objetivos	Objetivos del programa	8	3	11	100	7	77,7	1	20,0	14	93,3
	¿Qué significa detección precoz?	6	1	7	63,6	0	0,0	2	40,0	9	60,0
	¿Por qué se dirige a recién nacidos asintomáticos?	6	0	6	54,5	0	0,0	0	0,0	6	40,0
	Población diana	5	2	7	63,6	0	0,0	0	0,0	7	46,6
Organización	Identificación del organismo	8	3	11	100	8	88,8	2	40,0	15	100
	Forma de contacto:	6	2	8	72,7	9	100	2	40,0	13	86,6
	Teléfono	6	1	7	63,6	5	55,5	2	40,0	10	66,6
	Dirección postal	3	2	5	45,4	7	77,7	2	40,0	10	66,6
	Dirección de correo electrónico	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	¿Cómo obtener información complementaria?	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Páginas web	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Otros	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Firmas	0	0	0	0,0	2	22,2	1	20,0	1	6,6
	Responsables del programa	0	0	0	0,0	2	22,2	1	20,0	1	6,6
	Otros	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Logística	¿Dónde se realiza la prueba?	5	3	8	72,7	0	0,0	3	60,0	10	66,6
	Forma de remitir la muestra al laboratorio	4	1	5	45,4	0	0,0	3	60,0	8	53,3
	Completar la ficha de datos y mantener actualizados los datos de contacto	5	3	8	72,7	0	0,0	3	60,0	11	73,3

PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

Tabla 6. Información sobre la prueba de cribado

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
Procedimiento	Prueba del talón	7	2	9	81,8	1	11,1	0	0,0	9	60,0
	Finalidad	1	0	1	9,0	1	11,1	0	0,0	2	13,3
	Doble extracción(1)	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Prueba de orina(2)	2	0	2	18,1	0	0,0	0	0,0	2	13,3
	¿Cómo se hace la prueba?	6	3	9	81,8	0	0,0	2	40,0	11	73,3
	¿Cuándo debe hacer la prueba?	8	2	10	90,9	0	0,0	0	0	10	66,6
	Tiempo para el envío de la muestra	3	0	3	27,2	0	0,0	0	0	3	20,0
	Necesidad de actuar sin pérdida de tiempo	6	1	7	63,6	0	0,0	0	0	7	46,6
	¿Quién toma la muestra?	5	0	5	45,4	0	0,0	3	60,0	8	53,3
	Grado de complejidad	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0	1	6,6
	Análisis de la muestra	2	0	2	18,1	0	0,0	0	0	2	13,3
	Razones para repetir la prueba	5	1	6	54,5	0	0,0	0	0	6	40,0
	Gratuidad de la prueba	2	0	2	18,1	2	22,2	0	0	3	20,0
Resultados	Resultados (mención)	1	0	1	9,0	8	88,8	0	0	9	60,0
	Descripción del significado	1	0	1	9,0	1	11,1	0	0	2	13,3
	Tiempo de espera por los resultados	5	1	6	54,5	0	0,0	0	0	6	40,0
	¿Cómo se reciben los resultados?	6	3	9	81,8	1	11,1	3	60,0	11	73,3
	¿Qué hacer en caso de no recibir los resultados?	5	1	6	54,4	0	0,0	0	0	6	40,0
	¿Cómo y cuándo se pondrá en contacto para una nueva cita?	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0	1	6,6
	Razones para actuar ante un resultado positivo	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0	0	0,0
	Importancia del seguimiento tras los resultados	2	0	2	18,1	0	0,0	2	40,0	4	26,6
Validez	Sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

(1) La doble extracción solo se realiza en 5 de los programas que mandaron información.
(2) La prueba de orina solo se realiza en 2 de los programas que mandaron información.
PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

En cuanto a la información sobre los resultados de la prueba de cribado, tan solo uno de los folletos indica cuáles son los posibles resultados. Nueve programas mencionan cómo se reciben los resultados, y la mitad especifica el tiempo de espera y qué hacer en caso de no recibirlos (tabla 6).

Los programas no hacen referencia en ninguno de sus documentos a información sobre los resultados falsos negativos y falsos positivos de la prueba de cribado y tampoco a su validez ni a su rendimiento (tabla 6).

Los programas ofrecen muy poca información en relación con las pruebas de confirmación diagnóstica que deben realizarse cuando se produce un resultado positivo. Diez de los programas mencionan la posibilidad de necesitar realizarlas, aunque no se describe en qué consiste. Solo un programa ofrece la posibilidad de ponerse en contacto con el personal sanitario para el asesoramiento ante posibles dudas, y ninguno informa sobre dónde se puede obtener información complementaria (tabla 7). La información sobre las razones para necesitar realizar pruebas de confirmación diagnóstica y la información práctica sobre cuándo y de qué modo se citará al niño suele aparecer solo en las cartas de resultados no normales.

Tabla 7. Información sobre pruebas de confirmación diagnóstica

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
Pruebas de confirmación diagnóstica	Mención de la posibilidad de necesitar PCD	5	1	6	54,4	0	0,0	5	100	10	66,6
	Enumerar/describir las PCD	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Razones para necesitar PCD	1	0	1	9,0	0	0,0	5	100	6	40,0
	¿Cómo será citado?	0	0	0	0,0	0	0,0	2	40,0	2	13,3
	¿Cuándo será citado?	0	0	0	0,0	0	0,0	3	60,0	3	20,0
	Tiempo de espera de los resultados	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Información sobre la posibilidad de asesoramiento por parte del personal sanitario	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Mención de dónde ampliar la información	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

Además, se ha analizado la presencia de otras informaciones relevantes, relativas a los beneficios y daños asociados al cribado, a los mensajes para minimizar los daños emocionales que puede ocasionar el programa en los padres, a los derechos de los usuarios (confidencialidad de los datos, autorización de la prueba, información sobre el almacenamiento o el uso de las muestras para otros fines), y a las fuentes que respaldan y dan credibilidad a la información aportada (tabla 8). Toda esta información solo aparece en el material de invitación.

La información sobre los beneficios del cribado que aparece con mayor frecuencia es la mención de la reducción del riesgo de secuelas y de los beneficios del tratamiento precoz. Sin embargo, no se aporta ningún tipo de información sobre los riesgos potenciales del programa de cribado. También son escasos los mensajes para minimizar los daños emocionales asociados a la participación en un programa de cribado (tabla 8).

En cuanto a otra información relevante, como la confidencialidad de los datos, solo la reflejan cuatro programas y solo un programa informa acerca de la autorización de la prueba y de la política de almacenamiento de muestras. No se hace referencia a organismos que avalan la información que facilitan ni a la bibliografía científica en la que se apoyan para dar la información (tabla 8).

Sobre el formato de los dípticos, trípticos y folletos de los programas, vemos que utilizan los recursos sugeridos como adecuados (25), aunque el tamaño de la letra no suele ser mayor de 12 puntos y el texto siempre está justificado a la izquierda y a la derecha (tabla 8).

En la tabla 9 se recoge el análisis del formato de los dípticos, trípticos o folletos de información de los programas españoles. En general, los folletos se ajustan a la mayor parte de los estándares de formato.

Tabla 8. Otras informaciones sobre el programa de cribado

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
Beneficios	Diagnóstico:	4	0	4	36,3	0	0,0	0	0,0	4	26,6
	Detección precoz	4	0	4	36,3	0	0,0	0	0,0	4	26,6
	Prevención de discapacidades	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Información sobre el beneficio del tratamiento precoz	6	2	8	72,7	0	0,0	0	0,0	8	5,3
	Información sobre el aumento de la supervivencia	0	0	0	0,0	0	0,	0	0,0	0	0,0
	Reducción de riesgos (mención)	5	2	7	72,7	0		0	0,0	7	46,6
	Descripción (reducción del riesgo relativo y absoluto de secuelas o de muerte)	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Riesgos	Falsos negativos/ falsos positivos	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Sobrediagnóstico/ sobretratamiento	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Dolor/incomodidad	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Infección en el lugar del pinchazo	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

Tabla 8. (cont.) Otras informaciones sobre el programa de cribado

Criterios de evaluación		MATERIAL DE INVITACIÓN				CARTA DE RESULTADOS				TOTAL N=15	
		FOLLETO N=8	CARTA N=3	TOTAL N=11		NORMAL N=9		PCD N=5			
		N	N	N	%	N	%	N	%	N	%
Minimizar daños emocionales	Mencionar que repetir una prueba no significa un resultado patológico	0	1	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Mencionar que la mayoría de las muestras son normales	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Información para reducir la ansiedad por los resultados	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Información para reducir el temor y la ansiedad por las pruebas de confirmación diagnóstica	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Información para dar tranquilidad con respecto al seguimiento	2	1	3	27,2	0	0,0	0	0,0	3	20,0
Derechos usuarios	Autorización de la prueba	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
	Confidencialidad de los datos	2	0	2	18,1	2	22,2	0	0,0	4	26,6
	Políticas de almacenamiento/uso de muestras	1	0	1	9,0	0	0,0	0	0,0	1	6,6
Otra	Bibliografía científica	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
	Organismos que avalan la información	0	0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

PCD: Pruebas de confirmación diagnóstica

En la revisión de las páginas web de los programas de cribado de metabolopatías y de su contenido (anexo G) se comprueba que el programa de metabolopatías cuenta con siete páginas propias. La información sobre la organización, objetivos del programa, población objetivo, enfermedades cribadas, pruebas y procedimiento está presente prácticamente en todas las páginas web, mientras que apenas se encuentra información sobre estudios o links relacionados con el tema.

Tabla 9. Lista de comprobación (*check list*) para evaluar el formato de los folletos

Indicadores		Material impreso N=8	
		N	%
Estructura sintáctica de los contenidos	Utilizar frases cortas	8	100
	Utilizar la voz activa	8	100
Estructura semántica de los contenidos	Utilizar una secuencia temporal	8	100
	Utilizar términos concretos	8	100
	Mantener una fluidez coherente	8	100
	Lenguaje personalizado	8	100
Características físicas	Utilizar un tipo de letra sencillo	8	100
	No utilizar bloques de cursivas	8	100
	No utilizar bloques de mayúsculas	8	100
	Utilizar menos de tres tipos de letras diferentes	8	100
	Utilizar un tamaño de letra de 12 puntos	3	37,5
	Utilizar doble espacio entre líneas	8	100
	Coordinar el tamaño, la longitud de la línea y el espaciado entre líneas	8	100
	Utilizar márgenes de espacio en blanco alrededor del texto	8	100
	Justificar el texto solamente en la parte izquierda	0	0
	Utilizar una impresión oscura sobre un fondo en color claro	8	100
	Utilizar altos contrastes de color entre la impresión y el fondo	8	100
Técnicas de presentación	Utilizar párrafos breves	8	100
	Un párrafo por asunto	7	87,5
	Comenzar el párrafo con el título del asunto	2	25
	Utilizar encabezamientos para los párrafos	4	50
	Presentar los encabezamientos en forma de preguntas	4	50
	Utilizar letras minúsculas para los encabezamientos	7	87,5
	No envolver el texto en las ilustraciones	6	75
	Utilizar números para señalar (primero, segundo)	0	0
	Utilizar subrayado	1	12,5
	Utilizar negrita	7	87,5
	Utilizar cursiva	1	12,5
	Utilizar mayúsculas	0	0
	Utilizar color	5	62,5
	No utilizar más de dos recursos para destacar una parte del texto	6	75

Tabla 9. (cont.) Lista de comprobación (check list) para evaluar el formato de los folletos

Indicadores		Material impreso N=8	
		N	%
Ilustraciones y gráficos	Utilizar ilustraciones	8	100
	Utilizar ilustraciones relevantes	5	62,5
	Utilizar color (no solo blanco y negro)	8	100
	Utilizar ilustraciones realistas	2	25

5. Valoración de las recomendaciones por los progenitores y profesionales sanitarios implicados en el cribado

5.1. Grupos focales con progenitores

5.1.1. Objetivo

Objetivo general: Conocer desde una perspectiva cualitativa, las opiniones, percepciones y preferencias de los padres en torno a la información sobre los programas de cribado de metabolopatías, así como obtener una valoración de la propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia sobre la difusión de dicha información.

Objetivos específicos:

- Indagar sobre el conocimiento, opiniones y actitudes respecto a las enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal de metabolopatías así como sobre los programas.

- Conocer las opiniones y actitudes de los progenitores ante la experiencia de participar en un programa de cribado neonatal de metabolopatías.

- Conocer a qué información sobre el programa de cribado tuvieron acceso, cuál es su opinión sobre esta información y cómo creen que debería transmitirse (quién, cuándo y cómo).

- Conocer su opinión acerca de una propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia sobre la información que deben aportar los programas de cribado neonatal de metabolopatías.

5.1.2. Material y método

Población objetivo. Madres y padres de niños nacidos en los seis meses anteriores, invitados a participar en un programa de cribado, a los que no se les hubiera diagnosticado una enfermedad endocrinometabólica.

Diseño del estudio. Se llevaron a cabo tres reuniones de grupo focal en diferentes puntos de España.

Para seleccionar los puntos (municipios) en los que se realizarían los grupos focales se empleó un diseño por conglomerados y se establecieron tres conglomerados poblacionales del siguiente modo: municipios de más de 150000 habitantes, de 20001 a 150000, y municipios de hasta 20000 habitantes. Se determinó la realización de un grupo focal en cada uno de los conglomerados y, para la selección de los municipios, se tuvieron en cuenta criterios de hábitat (urbano, semiurbano y rural) y, como variable transversal a estos, el binomio costero/interior.

También se tuvieron en cuenta otras variables:

- Edad de los progenitores. Se optó por la siguiente segmentación etaria: edades comprendidas entre los 18 y los 35 años, y de 36 años en adelante.
- Nivel educativo. Se tuvo en consideración en la conformación de los grupos, ya que debía garantizarse un equilibrio interno que permitiese una homogeneidad en el diálogo, aunque también desde la heterogeneidad.
- Situación sociolaboral/ocupacional desde un criterio convencional de proporcionalidad, en orden a efectuar una selección de participantes heterogénea.
- Sexo. Cabe destacar que, aunque los grupos focales podían estar conformados por personas de ambos sexos, en dos de ellos solo fue posible contar con la presencia de madres.
- Momento del nacimiento del bebé. Tenía que haberse producido en los últimos seis meses.
- En algunos casos se podría haber necesitado realizar pruebas diagnósticas de confirmación para obtener el resultado definitivo, aunque no debería haber un exceso de representación en los grupos.

En la tabla 10 se recoge la distribución de los padres en los grupos focales.

La tarea de captación de los padres de los recién nacidos se efectuó a través de empresas ubicadas en las provincias de cada uno de los municipios seleccionados, que emplearon un cuestionario-filtro en el que se detallaban los criterios de inclusión/exclusión en cada grupo. Para el reclutamiento, se combinó el recurso a la "técnica de la bola de nieve", a través de redes sociales naturales, con el empleo de las propias bases de datos de las empresas.

Tabla 10. Distribución de los grupos focales de progenitores	
DISTRIBUCIÓN DE LOS GRUPOS FOCALES	
ENTIDADES SELECCIONADAS EN CADA CONGLOMERADO POBLACIONAL SEGÚN TIPO DE HÁBITAT	GRUPOS DE EDAD Y NIVEL EDUCATIVO
Urbano (costero): Bilbao	Grupo de progenitoras ≥ 36 años, con estudios universitarios (de grado medio o superior); estudios secundarios (bachillerato, formación profesional o COU)
Semiurbano (interior): Utrera (Sevilla)	Grupo de progenitoras ≥ 36 años, con estudios secundarios (bachillerato, formación profesional o COU); estudios primarios finalizados.
Semiurbano (costero): Montgat y Cubelles (Barcelona)	Grupo de progenitoras entre los 18 y los 35 años, con estudios secundarios (bachillerato o formación profesional, COU, ESO o equivalente).

Finalmente en los grupos focales participaron un total de 26 progenitores (dos grupos de ocho madres, y un grupo mixto de seis padres/madres). Las características de los participantes en cada uno de los grupos se presentan en el anexo H.

Desarrollo de las dinámicas grupales. La participación en todos los grupos tenía un carácter voluntario, es decir, no remunerada. Se gratificó la presencia con un pequeño obsequio, práctica habitual en el empleo de esta técnica de investigación. El trabajo de campo fue llevado a cabo por una empresa privada de sociología entre junio y septiembre de 2008. La duración de las dinámicas grupales osciló entre una hora y media y dos horas.

Los grupos fueron dirigidos por una preceptora experimentada en el empleo de técnicas cualitativas, con conocimiento de la temática objeto de estudio. Además, estaba presente una persona encargada de registrar los comportamientos no verbales. Se realizaron grabaciones de audio, con su posterior transcripción de la producción. Los grupos se realizaron en espacios neutros y no connotados.

Análisis. Para el análisis cualitativo del discurso de cada una de las sesiones grupales, se realizó un proceso de integración y comparación de los resultados de la suma de los grupos, identificando el discurso global y explicando sus variantes significativas debidas a la segmentación y caracterización de la población considerada.

Método. Para jerarquizar la importancia de los elementos que articulan ese discurso global, se atendió a las polaridades consenso/disenso, implícito/explícito, emisión espontánea/reactiva. En todo caso, el análisis de los discursos bascula entre descripción e interpretación, se fija en las recurrencias y las contradicciones y parte de lo manifiesto para intentar acceder a lo latente.

El grado de conocimiento, las opiniones y actitudes más genéricas de la población ante la detección precoz de enfermedades endocrinometabólicas y en torno a la realización de la "prueba del talón" como método de cribado fueron abordados desde el inicio de las sesiones grupales, con el fin de centrar la temática objeto de discusión y abrir el diálogo entre los participantes. Así, por un lado, se exponen las principales evidencias en cuanto a la información de que disponen los padres sobre el cribado de los trastornos del metabolismo en período neonatal, así como en relación con la propia realización de la prueba.

5.1.3. Resultados

5.1.3.1 Conocimientos sobre el cribado de metabolopatías

Existe un conocimiento correcto del significado del cribado, que se asocia con la detección temprana, y consecuentemente, a una intervención rápida desde el punto de vista médico, aunque en ocasiones parece confundirse con la "prevención".

"N.º 4: Pues detectarla lo antes posible, ¿no? Antes que llegue, ¿no? (…)

N º 7: Para evitar lo que pueda venir.

N.º 6: Mientras haya una solución si es posible, ¿no? Mejor cuanto antes se detecte me imagino yo que mejor, ¿no?" *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

"N.º 1: Poner tratamiento...

N.º 3: Exactamente.

N.º 1: ... a tiempo.

N.º 3: Exactamente, la detección precoz, ¿no?

N.º 1: Antes de que desarrolle... poner remedio antes de que aparezca la enfermedad." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

En todos los grupos se observa bastante desinformación en torno al tema del cribado neonatal de metabolopatías. Se manifiesta un amplio desconocimiento del objetivo del programa de cribado y de las enfermedades cribadas por sus respectivos programas.

"N.º 2: (...) No pensaba que tuviese nada que ver con el retraso mental (…)

(Hablan varios)

N.º 4: Yo tampoco.

N.º 2: Sí que pensé que a lo mejor son enfermedades en plan, no sé por qué, en plan de los huesos o algo así. ¿Sabes la enfermedad de los huesos de cristal?, algo así, cosas que se escuchan remotamente. Eso es lo que tenía en mente, fíjate.

N.º 5: Sí, yo cuando has dicho tú lo del retraso mental, me has dejado...

N.º 2: No sé por qué, no me lo planteé..." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

Existe gran confusión de conceptos, que los llevan a la asociación de la discapacidad mental originada por los errores congénitos del metabolismo con otros trastornos cromosómicos como el síndrome de Down, lo que refleja la confusión existente entre diferentes pruebas de cribado neonatal.

"N.º 4: La hepatitis los vacunan cuando nacen.

N.º 5: Sí, pero, si la madre ha tenido hepatitis o ha tenido… o puede venir en una herencia creo que también la hepatitis, viene dentro de la prueba del talón.

N.º 3: Lo que sí te viene, cuando te vienen los resultados, si tiene algo de mongolismo…

Preceptora: Sí...

N.º 4: Yo siempre tenía entendido que la prueba del talón era para el tema del mongolismo.

Preceptora: ¿Por el tema del mongolismo?, eso sí que os suena ya…

Varias: Sí.

N.º 3: Mi hermana cuando quiere decir que alguien es tonto dice: 'no le hicieron la prueba del talón'...

(Risas)

N.º 3: No te lo ponen, pero tú más o menos sabes para…

N.º 4: No, sí yo creía, yo tenía entendido que era eso que era la prueba del mongolismo." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

Se comprueba la diferencia en el grado de información facilitada por los programas de cribado, ya que en uno de los grupos se hacen referencias a explicaciones e información escrita recibida (especialmente sobre el procedimiento de la "prueba del talón" y las enfermedades incluidas en el programa de cribado). Esta información escrita se valora de forma crítica, principalmente por el lenguaje excesivamente técnico que emplea.

"N.º 3: Más bien escasa o ninguna (se refiere a la información), porque a mí hasta que no nació la niña no me enteré de nada, que me dieron un folletito: 'nos la llevamos a hacerle la prueba del talón, nos la llevamos' (...) me dieron un folletito explicando qué era lo del talón, me dicen, me dijeron: 'si va todo bien, no te llamamos, y si pasa algo te llamamos', y ya está, entonces hombre, lees un poco y dices, que son cosas, o sea, un poquito graves, o sea, pero que si las detectan a tiempo, bien, como que puede... que mejor, vamos, y eso es lo que le hicieron, y luego otra prueba de también... bueno, pero ya no era metabólica, eran las auditivas...

Preceptora: Sí, que se está haciendo ahora también una prueba de detección precoz de la sordera.

N.º 3: Eso, esas dos cositas y... pero vamos, hasta ese momento yo ni idea, no sabía que ese tipo igual de tiroides y cosas así por ejemplo, ¿puede ser?, se detectaban así con esta prueba tan sencilla, además, que solo es una muestra de sangre del talón y... no tenía ni idea. Me parece muy bien, vamos, genial.

Preceptora: ¿Y las demás también no...?

N.º 6: A mí no me vino ningún folleto, se llevaron al niño y me lo devolvió con una tirita en el talón.

Varias: Sí." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

"N.º 2: ... A mí me dijeron que con cualquier alteración, que en menos de una semana me avisarían, ¿no? Porque a veces hay que repetir la prueba… que a lo mejor por cualquier alteración, no quiero decir…

N.º 8: Lees, pero son nombres técnicos que tú no sabes ni qué enfermedad es…" *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

Se manifiesta que los profesionales sanitarios son poco receptivos a la demanda de aclaraciones sobre el cribado.

> "N.º 4: Yo pregunté que por qué tres fichas… yo pregunté, y me dijeron que para qué quería saber tanto..." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

Pese a todo, algunas participantes se sienten culpables de las carencias de información por no demandar explicaciones más activamente.

> "Preceptora: Bueno, en términos generales: la comunicación con los profesionales en este sentido, ¿muy mala?
>
> Todas: Mala.
>
> N.º 3: Pero yo vuelvo a decir que mucha culpa también es… porque no hemos preguntado…" *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

En cuanto al momento de transmisión de la información, se recogieron referencias tanto a la etapa del embarazo, y más concretamente a las clases de preparación al parto, como a la facilitada tras el nacimiento del bebé.

> "N.º 1: A mí en las clases de preparación sí que me hablaron...
>
> N.º 1: … Sí, un poco global, pero sí que me dijeron. No así profundizando, pero sí cuándo se hacía —a las cuarenta y ocho horas—, para qué servía —un poquito— y un poco... Sí, sí me parece adecuado en ese momento." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

Hay que indicar, por último, que, implícita en el discurso de algunos padres, se encuentra la opinión de que reciben mejor información sobre otras pruebas de cribado, como la de cromosomopatías en el embarazo o el cribado neonatal de la sordera.

5.1.3.2. Experiencia en el programa de cribado

La prueba del talón se percibe como una prueba rutinaria y obligatoria, es decir, la mayoría de los progenitores no se plantean que pueda ser algo opcional.

Se confirma que para la realización de la prueba no siempre se solicita el consentimiento informado.

> "N.º 4: Pero aquí a nosotras yo no sé, a nosotras nadie nos dijo: 'esto se lo pueden o no hacer', a ti te dicen que se lo tienes que hacer dentro de cuatro días, y,

entonces, yo lo veo ya como una obligación." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

Sin embargo, no se valora negativamente que no se solicite el consentimiento de los progenitores para la realización de la prueba al bebé, ya que entienden que la prueba solo supone un beneficio para el bebé, y no se percibe ningún riesgo en la realización de la prueba de cribado.

"N.º 4: Y porque va a detectar, te sirve a ti para que tu hijo en vez de dentro de dos años le salga algo irremediable, y ahora recién nacido se le puede parar o se le puede… oye, es que es una obligación, yo creo que es…

N.º 3: Yo decía obligatoria.

N.º 4: Esta tesis de decir 'sí' o 'no' los padres, que decidan, yo es que yo no me la planteo siquiera, es una prueba que a mi hijo le puede detectar algo, *p'a lante*, aunque luego…

N.º 8: Aunque sea obligatoria o no sea obligatoria ya volvemos otra vez a lo mismo, es que tendrían que tener más información.

N.º 4: Vale, hasta ahí sí, pero que digan la prueba del talón…

N.º 8: Pero ya es otro tema.

N.º 4: 'La prueba del talón significa, es para esto, esto, esto, esto', 'póngase usted que a su hijo le da positivo, pues esto es un proceso para esta enfermedad', 'esto es un proceso para…'." *(Estrato semiurbamo, participantes de 36 años y más)*

En cuanto a los aspectos organizativos de los programas, se pueden observar diferencias entre las distintas comunidades, tanto sobre el lugar en el que se realiza la prueba de cribado (centro de salud o centro hospitalario), sobre el momento de hacerla (al tercer día, a las 48 horas de la introducción de la alimentación o incluso a partir del quinto día) como sobre la forma de enviar la muestra al laboratorio (desde el centro sanitario o por correo).

"N.º 8: Pues nada, fue aquí en el centro de salud, fue la misma matrona que me atendía a mí la barriga… y las pruebas me parece que tardaban unos 5 ó 6 días en recibir el resultado, que estaba todo bien." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

La comunicación de resultados se efectúa por correo ordinario y el resultado se incorpora a la cartilla de salud infantil del niño. En algunos casos se destaca la demora en la recepción de resultados.

"N.º 4: A mí me dijeron que lo tenía que mandar por correo a las 24 horas. Me mandaron una carta con los resultados… así. (….)

Preceptora: Perdón, ¿a cuántos días?

N.º 6: A tantos días.

N.º 5: A los tres meses

Preceptora: ¿A los tres m…?

N.º 3: A mí también me tardó por lo menos tres meses, ¿eh?

N.º 4: Un mes, a mí un mes.

N.º ¿?: A mí una semana." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

Una actitud muy extendida ante la demora en la comunicación del resultado es que cuando se detecta alguna anomalía la comunicación es rápida, la tardanza solo se produce cuando el resultado es normal.

"N.º 8: 'Ya recibirás el resultado en tu casa', ya está.

N.º 3: Y ya… ¿quieres saber el teléfono? Porque yo le pregunté, me dijeron que me iba a tardar 'pues esto vienes aquí y te dan un número de teléfono y llamas'.

N.º 2: No, es que muchas veces dices: no, como no mandan carta no es malo.

N.º 7: No es malo.

N.º 8: Tenemos grabado en la mente de que si hay algo malo entonces… las noticias malas llegan pronto." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

5.1.3.3. Valoración y preferencias de la propuesta de recomendaciones de información sobre los programas de cribado

5.1.3.3.1. Preferencias en cuanto a la presentación de información numérica

Para el desarrollo de esta parte de los grupos focales se elaboró un pictograma para ayudar a comprender los términos numéricos que se presentaban (anexo I): incidencia de la enfermedad, concepto de resultado falso positivo y negativo, validez de la "prueba del talón" (sensibilidad, especificidad y valores predictivos positivos y negativos). Se utilizó el ejemplo de la detección precoz del hipotiroidismo congénito (cribado en todos los programas españoles), y se creó una población de 10 000 recién nacidos cribados. Se indagó

sobre las preferencias de los participantes en cuanto a la forma más adecuada de transmisión de datos numéricos.

No existió una opinión unánime sobre cuál es la forma de presentar la información que se comprende mejor. Aunque la mayoría de las personas comprendieron mejor los porcentajes, otras se decantaron por los números absolutos.

"N.º 4: El 99,9%.

N.º 5: Yo también me quedo con el porcentaje.

N.º 7: Sí, 99,9% (…)

N.º 6: Aparte, el porcentaje es muy…es más utilizado, ¿no?

Preceptora: ¿Creéis que se asimila más rápido?

Varios: Sí, el porcentaje." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

Cabe destacar que la elección del formato de porcentaje parece más determinada por la familiaridad de uso de datos en forma de porcentajes que porque suponga una mejor comprensión del mensaje.

"N.º 6: No, la verdad es que el porcentaje es bastante claro.

N.º 5: A mí me gusta el porcentaje.

N.º 4: También estamos más acostumbrados a verlos." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

Independientemente del formato escogido, algunos padres manifiestan su preferencia por la expresión de mensajes positivos y no alarmistas: usa el porcentaje más elevado.

"N.º 5: 99,9%.

Varios: Sí.

N.º 2: En este caso, 9 de cada 10 también es fácil de imaginar para mí. 9 de cada 10, la proporción es fácil para mí, pero 99,9%...

N.º 7: Queda muy bien.

N.º 2: Queda más bonito.

(Hablan varios a la vez)

N.º 7: Es un porcentaje, muy muy pequeño. ¡99,9, ostras! Nada.

N.º 4: Hay muy poca.

N.º 5: Dice que no hay margen de error.

N.º 4: Margen de error." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

"N.º 2: Para lo bueno, esto como es bueno, no es que aparezcan fallos sino al revés, el porcentaje cuanto más alto sea mejor te quedas.

N.º 6: Pero para lo malo, mejor con cifras más pequeñas, yo creo que asusta menos. Y, además, si es a nivel informativo.

Preceptora: Claro, esto es a nivel informativo. Entonces, preferís un mensaje...

Varias: Positivo.

Preceptora: Que no alarme.

N.º 2: Bastantes preocupaciones tienes tú ya y como salga la cosa y todo para que una prueba de éstas (...).

N.º 6: Siempre vamos a pensar que va a ir todo bien, aunque cabe la posibilidad de que las cosas puedan ir mal, pero lo normal es que vaya siempre todo bien. Que ese sea el mensaje, ¿no?

N.º 4: Sí.

N.º 6: Eso es lo que quiero yo, al menos." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

En cuanto a la incidencia, las opiniones recabadas se inclinan fundamentalmente por la proporción de "5 de cada 10000 recién nacidos" (anexo I), aunque "el 0,049%" revela una baja incidencia y, por tanto, supone un mensaje "positivo", pero se reconoce su mayor dificultad de comprensión.

"N.º 1: Yo diría 5 de cada 10000, yo creo que se entiende mejor. (Varias asienten)

N.º 7: Parece como más fácil, las cifras enteras parecen como más fáciles.

Preceptora: La mayoría decís 5 de cada 10000, y la número 6, ¿es la 6, no? dijo 0,049 para no asustar.

N.º 4: Yo también: 0,049.

N.º 6: Pero es para no asustar, ¡eh! Porque es una cifra muy pequeña, que no llega al 0,1, es muy pequeño. Las dos últimas se entienden perfectamente...

N.º 7: La primera asusta, ¡eh!

N.º 6: Pero quizás si quieres darle importancia y que no hay mucha posibilidad, pero que la hay, igual sea mejor la de 5 de cada 10000.

N.º 8: Además el decimal ese, para gente que tenga poca cultura, que habrá de todo, pues a lo mejor es un poco complicado para los que no tienen mucha cultura.

N.º 7: Eso iba a decir, que si buscas unas cifras que sean como muy fáciles de que todo el mundo las entienda, puedes tener más nivel cultural o menos, entonces es para todo el mundo. Con lo cual yo creo que lo mejor son cifras que se entiendan.

N.º 8: Enteras.

N.º 7: Cifras fáciles." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

5.1.3.3.2. Valoración sobre las recomendaciones de información previa a la realización de la prueba de cribado

Para esta última parte del desarrollo de los grupos se presentó la propuesta de recomendaciones acerca de la información que los programas de detección precoz de metabolopatías deben transmitir (tabla 12) con la que se querían conocer las opiniones de los padres, valorando distintas dimensiones: los contenidos informativos, la forma y el momento de la comunicación.

Con relación a la forma de transmisión, existe un amplio consenso en cuanto a que la información debe transmitirse por escrito, si bien debe complementarse con explicaciones verbales por parte de los profesionales de la salud.

"N.º 5: En folletos.

N.º 7: Luego, si tienes cualquier duda, con preguntarles cuando vayas a la matrona o al ginecólogo..." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

En cuanto al formato de la información escrita, además del folleto, también hay alusiones a libros o manuales.

"Preceptora: ¿… aparte de las explicaciones sería interesante que hubiese comunicación escrita…?

N.º 5: Sí, sí, sí, yo creo que la información escrita es la que mejor va, librito, folletos." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

En lo que respecta al momento de transmisión de esta información, se manifiesta una clara preferencia por la comunicación con anterioridad al nacimiento del bebé, especialmente en las clases de preparación al parto. Aunque no se llega a descartar que se facilite información tras el parto o en el momento previo a la realización de la prueba.

"N.º 6: Pues a mí sí me gustaría saberlas. No en el hospital, a mí en el hospital que no me bombardeen más.

N.º 4: (...) Yo creo que sí, una información desde el principio del embarazo, una cosa paulatina, desde el principio." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

Sobre los contenidos que se deberían transmitir con anterioridad a la participación en el cribado, en general la población considera importante recibir información sobre el programa de cribado, en qué consiste la "prueba del talón", las enfermedades endocrinometabólicas que incluye, el objetivo, el procedimiento y la recepción de los resultados (cuánto tiempo tardarán, cómo se comunicarán y qué hacer en caso de no recibirlos).

Consideran que deben destacarse los beneficios del cribado, ya que la detección precoz permitirá un mejor tratamiento y la prevención de la discapacidad mental. También consideran importante que se señalen los riesgos (perjuicios y limitaciones).

"N.º 2: Realmente, el hecho de que te digan que es muy improbable, que normalmente salen todas bien y tal, pues también tranquiliza. Pero está este tanto por ciento que hay que tenerlo en cuenta, y entonces es importante que esperes la carta, que vayas al pediatra, una serie de cosas, que seguro que tal y como te vas del hospital habrá más de una que no le hace ni caso a eso. Según como, porque..., si te va mal el correo a lo mejor ni lo reclamas. O sea que...

Nº 6: El porcentaje bajo es importante decirlo, porque también es verdad que a lo mejor, a ver, todo ha ido bien y tal, ¿no?, pero todas las embarazadas, sobre todo las primerizas, parece que tienes mucho... que salga sano, que no se qué... cuidado, ¡que te vengan con esto antes!" *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

No existe acuerdo en torno a la información sobre la necesidad de realizar pruebas de confirmación diagnóstica. Aunque la mayoría cree que tiene interés, otros no la consideran relevante en un primer momento, sino motivo de alarma e inquietud. Consideran que solo sería necesaria en caso de resultado positivo.

> "Preceptora: Tú dices… Entonces para ti sería tranquilizador que te dijesen 'te podemos llamar', se puede dar el caso…
>
> N.º 4: ¡Uy!… No, no, no. Yo me pongo histérica, no." *(Estrato semiurbano, de 18 a 35 años)*

La información sobre el carácter voluntario de la prueba y su gratuidad son objeto de debate. En general no ven necesario que se solicite el permiso a los progenitores para su realización, están de acuerdo con que la prueba sea rutinaria o de carácter obligatorio, siempre y cuando reciban información.

> "N.º 7: Me parece bien, estoy de acuerdo con que se haga, pero por lo menos que te informen un poco antes de qué van a hacer." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

En cuanto a la comunicación de los resultados normales, a los padres les parece bien que se remitan por correo al domicilio, aunque no se rechaza su transmisión o lectura posterior por parte del pediatra.

> "N.º 6: Yo, por carta me valdría. Un informe, lo guardas luego en la carpetita con el resto, se lo puedes enseñar al pediatra. Siempre lo tienes ahí. Por teléfono, las palabras se las lleva el viento." *(Estrato urbano, participantes de 36 años y más)*

También se encuentran referencias a otros medios de comunicación: telefónica, por mensaje a través del móvil o, incluso, la posibilidad de que los padres soliciten telefónicamente el resultado al propio laboratorio encargado del análisis.

En todos los grupos recogen alusiones a la importancia de que quede constancia del resultado de la prueba en la historia clínica o cartilla de salud infantil del bebé, en soporte escrito y/o informático, a través de la remisión al pediatra de esta información.

En caso de que sea necesario realizar nuevas pruebas, bien por ser pruebas de confirmación diagnóstica, bien por muestra de sangre inadecuada o bien por resultados no concluyentes, las preferencias de la población

consultada se orientan mayoritariamente a la comunicación verbal por parte del pediatra u otro médico especialista, aunque también se alude a la comunicación telefónica. Sin embargo, les gustaría recibir por escrito la información relacionada con la cita (cuándo, dónde…).

"Preceptora:… ¿cómo preferís que os comuniquen eso...?

N.º 8: Yo, el pediatra.

N.º 5: El pediatra.

N.º 6: Es más…familiar." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

En este momento todos consideran que la información debe ser lo más detallada posible.

"N.º 4: Yo aquí lo explicaría todo (…)

N.º 2: Sí, cuando hay que repetirlas al detalle, seguro. Porque ahí ya piensas siempre lo peor, aunque te digan lo que te digan." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

Se insiste en que los profesionales sanitarios deben tener ciertas aptitudes comunicativas para transmitir este tipo de contenidos, para informar de una forma no alarmista y que no genere ansiedad a los padres.

"N.º 7: Y alguien que sepa dar si son buenas noticias o malas, 'Pasa eso, pero no te preocupes, porque esto lo cogemos a tiempo y no pasa nada. Vamos a poner los medios para evitar que ocurra eso, tal, tal...'." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años)*

"N.º 3: Pero para que te tranquilice, para que te dé más seguridad." *(Estrato semiurbano, participantes de 36 años y más)*

Sobre los términos que se han de utilizar para la comunicación del resultado, a pesar de no tener dificultades para la interpretación de los términos "positivo/negativo", están de acuerdo con la recomendación del uso del término "resultado normal", por no dar lugar a confusión.

Los participantes muestran poco interés en que exista una identificación clara de la organización responsable del programa. Identifican el servicio de salud o la consejería de sanidad como entidad responsable.

En cuanto al uso de nuevas tecnologías, como el recurso a Internet para la obtención de más información se acoge con cautela: la página web debería inspirar confianza, lo que no ocurre con buena parte de los contenidos médicos disponibles en la red.

> "N.º 5: Luego te vas a meter en Internet...
>
> N.º 2: Te asustas.
>
> N.º 5: Te vas a buscar la información y a lo mejor mal, o sea, que más vale que sean claros porque si no, a lo mejor, te mal informas." *(Estrato semiurbano, participantes de 18 a 35 años y más)*

5.2. Grupo focal con profesionales implicados en la difusión de la información

5.2.1. Objetivo

Objetivo general: Conocer desde una perspectiva cualitativa las opiniones, percepciones y preferencias de los profesionales sanitarios en torno a la información sobre los programas de cribado de metabolopatías; así como obtener una valoración de la propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia sobre la información que debería ofrecerse a los padres.

Objetivos específicos:

- Indagar sobre el conocimiento, opiniones y actitudes respecto a las enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal de metabolopatías y sobre los propios programas.

- Conocer qué información sobre el programa de cribado disponían, cuál es su opinión sobre esta información y cómo creen que debería transmitirse (quién, cuándo y cómo).

- Conocer su opinión acerca de una propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia sobre la información que deben aportar los programas de cribado neonatal de metabolopatías.

5.2.2. Material y método

Población objetivo. Profesionales del ámbito de la salud con funciones directamente relacionadas con la difusión de la información sobre el cribado de metabolopatías.

Diseño. Se llevó a cabo una reunión de grupo focal conformada por profesionales de la salud en la que se debía garantizar la presencia de profesionales de distintos perfiles profesionales. Se consideraron distintos niveles asistenciales (atención primaria y especializada), así como distintas especialidades, servicios o unidades médicas. Desde el punto de vista de la *investigación teórica*, se determinó la presencia de algún profesional experto en cuestiones relacionadas con los procesos de difusión de información médica, y, desde la *óptica de la planificación*, se pensó en la presencia de técnicos de programas de cribado. Además, se tuvo en cuenta la variedad territorial. La composición final del grupo se resume en la tabla 11.

Tabla 11. Perfil de los componentes del grupo focal de profesionales sanitarios

PERFIL PROFESIONAL	NIVEL ASISTENCIAL	SERVICIO
Ginecólogo	Atención especializada	Obstetricia
Experta en procesos de comunicación a pacientes	Administración	
Enfermera	Atención primaria	Centro de salud
Matrona	Atención especializada	Ginecología y obstetricia
Técnico	Administración	Programa de cribado
Pediatra	Atención primaria	Centro de salud
Enfermera	Atención especializada	Unidad de neonatología
Pediatra	Atención especializada	Unidad de neonatología
Técnico	Laboratorio de análisis de metabolopatías	

La captación de los profesionales sanitarios se realizó a partir de un listado confeccionado con las propuestas aportadas desde distintos programas de cribado.

Desarrollo de la dinámica grupal. La participación tenía un carácter voluntario, es decir, no era remunerada. Se gratificó la presencia con un pequeño obsequio, práctica habitual en el empleo de esta técnica de investigación. El trabajo de campo fue llevado a cabo por una empresa privada de sociología, en octubre de 2008. La duración de la dinámica grupal fue de dos horas.

5.2.3. Resultados

5.2.3.1. Grado de conocimiento de los padres sobre el cribado neonatal de los trastornos del metabolismo

Los profesionales perciben falta de información y desconocimiento de múltiples aspectos asociados al cribado por parte de los padres, aunque esto no impide que la mayoría de la población esté concienciada de la importancia de su realización y del beneficio que comporta para su hijo.

> "N.º 5: (…) Todos los padres saben que la prueba del talón existe y que hay que pinchar al niño, pero a partir de ahí, dudo que se sepa qué patologías se están estudiando; que se están estudiando esas muestras en un laboratorio "X" tiempo; que es en principio una prueba voluntaria, nosotros porque pedimos un consentimiento medio informado que es 'de aquella manera', que viene firmado; la importancia de cumplimentar bien todos los campos de la ficha… A ver los padres dan por hecho que es un bien para sus hijos y ahí se acaba la información…" *(Técnico de programa de cribado).*

Según los profesionales la "prueba del talón" es percibida por los padres como una prueba rutinaria y desconocen el carácter voluntario de la participación en el programa de cribado:

> "N.º 1: … información escrita que yo sepa no reciben durante el período concepcional, nosotros no hacemos información en ese sentido... lo que va de boca en boca." *(Ginecólogo)*

> *"N.º 8: (...) pero que están sensibilizados para hacer la prueba, que la cobertura la tenemos prácticamente del 100% y que los padres al nacer saben que, en cuanto coma un poco el niño, tienen que hacer esa prueba, pienso que sí, lo que no saben es exactamente para qué sirve; se creen que es para saber, para prevenir si su hijo va a ser subnormal o no, en muchos casos." (Pediatra de unidad de neonatología)*

En opinión de los profesionales, no existe un conocimiento preciso de las enfermedades incluidas en el programa, y existe una sobrevaloración del cribado de metabolopatías por lo que los padres piensan que con la prueba se pueden detectar otras patologías, como el síndrome de Down.

Hay que indicar que, en general, la única información que se demanda a los profesionales sanitarios es si se ha realizado la prueba.

> *"N.º 7: Sí, yo estoy de acuerdo con ella, además, te demandan si ya les pinchaste, si le hiciste la prueba del talón, pero tampoco piden otra información, no la piden." (Enfermera de unidad de neonatología)*

Esta falta de información sobre el cribado tiene consecuencias directas en la calidad del funcionamiento del programa, ya que a veces los padres se demoran en el envío de las muestras al desconocer la importancia que tiene remitir la muestra con la mayor premura posible y guardan las muestras en lugares y condiciones poco adecuados para su conservación antes de su remisión al laboratorio, lo que obliga a la repetición de la prueba.

"N.º 5: (...) No son conscientes de la premura con la que tiene que ser analizada la [¿fenilcetonuria?] y la ¿?, que son las que más rápido se aconsejan que tiene que ser lo más rápido posible." (Técnico de programa de cribado)

"N.º 5: (...) que los padres no están concienciados en eso; se dejan el sobrecito en la nevera y cuando lo mandan está todo seco." (Técnico de programa de cribado)

En los programas de cribado con doble toma de muestras, los progenitores se olvidan o creen que no es importante realizar la segunda toma.

"N.º 9: La experiencia es que sí tenemos que llamar a un porcentaje, no muy grande, pero sí que se acerca al 5% o al 10%, que hay que llamarles porque se les ha olvidado ir, porque la madre no se encontraba muy bien, porque no tenía quien le llevase al niño..., es decir, yo creo que esto es también falta de información." (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

Esta falta de información también provoca que los padres tengan dificultad para entender o que se alarmen en exceso en aquellos casos en los que es necesario repetir la prueba, por ser la toma inicial defectuosa, dudosa, etc.

"N.º 9: … De alguna manera sufrimos la falta de información que tienen, en el sentido de que cuando les decimos que hay que repetir una muestra porque está dudosa, simplemente queremos asegurarnos... la capacidad de entender en algunos casos que tienen que ir rápidamente a repetir la muestra es escasa, muy escasa, y otras veces es exagerada la respuesta, cuando no estás diciendo que es positiva; por eso creo que falta muchísima comunicación." (Técnico de laboratorio de metabolopatías).

También se destaca que existe una deficiente cumplimentación de la documentación adjunta al envío de la muestra (campos de información como la edad gestacional, la hora de la primera toma...), aunque este punto no es solo imputable a los progenitores, sino también al personal de enfermería implicado en la toma de muestras.

Por ello, se apunta la necesidad de mejorar la información pero también se alude a la necesidad de adaptar esta información a grupos específicos

de población, más concretamente a la población inmigrante, un colectivo con una presencia creciente en nuestro país.

Con respecto al momento de transmisión de la información, consideran oportuno informar durante el embarazo, antes del nacimiento del niño.

"N.º 5: (...) Entonces yo estoy convencido que en esa fase los padres tienen tal acumulación de información que yo estoy convencido que este folleto que les metemos aquí (tiene el folleto en la mano)... que un poco les explicamos en qué consiste el cribado, estoy convencido de que se lo lee la mitad de la mitad." (Técnico de programa de cribado)

5.2.3.2. Decisión informada de los padres sobre la participación en el programa de cribado

Aunque la participación en el cribado neonatal de metabolopatías es de naturaleza voluntaria, aspectos como la solicitud de consentimiento informado y el hecho de que se trate de una participación realmente informada continúan siendo cuestiones objeto de controversia.

Los profesionales de la salud expresan sus dudas acerca del conocimiento por parte de los progenitores de la naturaleza voluntaria de la participación en el cribado

"Preceptora: ¿Y ustedes creen que los padres acaban de percibir que la participación en el cribado es voluntaria?

N.º 5: Era lo que te comentaba, yo creo que no, no tienen conocimiento de eso... (Técnico de programa de cribado)

N.º 8: Se le da... ¿qué te refieres, al cribado metabólico? Se le da por hecho, igual que el auditivo, se lo das por hecho que es algo que debe hacer porque es beneficioso; es lo mismo que haces en el cribado auditivo, se lo explicas pero lo das por hecho." (Pediatra de unidad de neonatología)

Con respecto a la necesidad de consentimiento informado existen dos posturas diferentes. Por un lado, la de los que opinan que para las enfermedades en las que se ha demostrado su efectividad (fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito) podría ser una prueba rutinaria, excepto la negativa expresa de los padres, y que para el resto de las patologías, los comités de ética locales deberían determinar la necesidad de consentimiento informado escrito, en función de la existencia de un tratamiento efectivo, la detección de heterocigotos y la identificación de portadores. Otros profesionales son

partidarios de hacer cribado rutinario de cualquier patología metabólica que pudiera detectarse, sin necesidad de solicitar consentimiento informado.

Por otra parte, desde la posición de experta en comunicación a pacientes, se cuestiona que la solicitud del consentimiento sea una garantía de información.

"N.º 2: Discutíamos si consentimiento informado o no; aparte de la Ley de Autonomía del Paciente, que para actuar de referente también está la Declaración de Bioética de Oviedo, que digamos son los dos elementos que podrían considerarse a la hora de analizar más en profundidad esto, y otra cosa es el segundo paso: si una vez que se decide si consentimiento informado, y en mi opinión eso va en hacia esa dirección, y además personalmente creo que eso debe ser así... el consentimiento informado también es una forma de no informar, que es lo que está diciendo reiteradamente, disculpad, no me acuerdo del nombre (se refiere al participante n.º 5), 'lo hemos puesto en letra pequeñita para cubrirnos las espaldas, hemos hecho esto que no se lee'... o sea, que el consentimiento informado no es una garantía de información, a veces es una garantía de desinformación." (Experta en comunicación a pacientes)

De hecho, desde la propia organización de uno de los programas se reconoce que la solicitud del consentimiento para la prueba es mejorable, y que deja en el aire aspectos fundamentales como la conservación de las muestras, o su uso en investigación

"N.º 5: ... Debe venir con la firma, pero cuando te lo mandan y se olvidan de firmar, ¿qué entendemos, que lo está autorizando o no?, porque está enviando las muestras, con lo cual entendemos que sí. A mí me preocupa si se están enterando que esas muestras se están conservando en un laboratorio, con todo ese mundo de la genética que nos viene encima... ¿? Algo tenemos que..." (Técnico de programa de cribado)

5.2.3.3. Valoración de la propuesta de recomendaciones sobre la información escrita de los programas de cribado

5.2.3.3.1. Preferencias en la transmisión de contenidos estadísticos

Para el desarrollo de esta fase, al igual que en los grupos focales de padres, se utilizó el apoyo del pictograma y se procedió a la lectura de una serie de enunciados relativos a la incidencia de la enfermedad, concepto de resultado falso positivo y negativo, validez de la "prueba del talón" (sensibilidad, especificidad y valores predictivos positivos y negativos) (anexo I). Se indagó sobre su opinión sobre cuál era la forma más adecuada de presentación de los datos numéricos.

Vamos a encontrarnos que el perfil profesional de los distintos participantes va a determinar su postura en uno u otro sentido:

- Desde un perfil clínico, con un contacto más directo y habitual con pacientes, las preferencias se orientan a la expresión de los datos en números absolutos y al rechazo del formato de porcentaje, aunque otros profesionales no opinan igual.

"N.º 1: Le dices a un señor '8 de cada 10' o '5 de cada 6' y mucho mejor que 'el 83%' (Ginecólogo)

N.º 6: Sí, mejor, mejor. (Pediatra de atención primaria)

N.º 1: Por lo menos en nuestro ámbito..." (Ginecólogo)

Varios profesionales manifiestan expresamente que los datos relativos a la sensibilidad y especificidad deben facilitarse de modo que transmitan confianza y seguridad en la prueba de cribado. Se trata, por tanto, de subrayar los beneficios del cribado, y evitar la transmisión de mensajes que inhiban la participación (aunque algunos opinan que esto sesgaría la información).

"N.º 1: Y, aparte, otro aspecto, en este momento lo que tienes que transmitir es seguridad en la prueba. (Asienten varios) A mí me da más seguridad '5 de cada 6' que me digan que está detectando 830 de cada 1000, que ya estás hablando... La prueba... la pregunta, tú lo que estás tratando es de darle seguridad en la prueba (asienten varios). Es decir, si yo me voy a hacer una prueba que me van a dejar 300 sin diagnosticar, para jugar a la lotería me quedo en casa." (Ginecólogo)

- La experta en comunicación a pacientes señala que, desde el punto de vista estrictamente teórico, existen evidencias de que, en la transmisión de contenidos estadísticos, la magnitud del denominador que se escoja va a influir en la interpretación que el receptor haga de esa información. Además, se recomienda dar la información de forma dual (positiva/negativa).

"N.º 2: … Lo que dice la teoría es que si tú pones un denominador con un número grande lo entenderá como que si estás hablándole en positivo, pues que es mucho más positivo, y si le estás hablando en negativo, como que es mucho más negativo; o sea, a mí... yo no entro a ver cuál es la buena o mala, digo lo que hay porque es un dato que puedo aportar, del mismo modo que hay que poner tanto el lado positivo como el negativo, es decir, hay 994 niños... o sea, hay 5 niños a los que se detecta y 995 que no tienen..., o sea, lo que dice la teoría es que hay que dar la información desde las dos perspectivas..." (Experta en comunicación a pacientes)

Pero se destaca el hecho de que varios participantes manifiestan su preferencia por la transmisión del valor predictivo positivo a través de una proporción no recogida en el documento: "1 de cada 2 niños con alteraciones en la prueba del talón tienen hipotiroidismo congénito".

"N.º 9: Yo aquí casi pondría '1 de cada 2' [esta proporción en realidad no está reflejada] (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

N.º 6: Yo también, es lo que estaba pensando, '1 de cada 2'. (Pediatra de atención primaria)

N.º 8: Sí, cuantos menos números yo pienso que más claro. Y lo de debajo también, no decir simplemente... [se refiere al contenido siguiente, en sentido positivo]." (Pediatra de Unidad de Neonatología)

Sobre la transmisión de los datos referentes a la incidencia, todos coinciden en qua la proporción "1 de cada 2470 recién nacidos" es la más adecuada y la que habitualmente se utiliza.

"Varias voces: '1 de cada...'

N.º 9: Yo creo que es además lo que se utiliza... (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

N.º 8: No, '1 de cada 2470', es que además es la que siempre se emplea y creo que es mejor..." (Pediatra de unidad de neonatología)

5.2.3.3.2. Valoración de la propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia

A. Momento de la invitación a participar en el programa

De manera unánime coinciden en la conveniencia de facilitar información por escrito sobre el programa de cribado, y la etapa gestacional parece ser el momento idóneo para hacerlo (se encuentran referencias a las clases de preparación al parto y a las consultas de educación maternal).

"N.º 6: Lo ideal sería darla cuando están haciendo la preparación al parto. (Pediatra de atención primaria)

N.º 4: Ese es un tema que no se suele tocar. (Matrona de atención especializada)

N.º 9: Esa sería de verdad la forma en la que los padres podrían tomar una decisión informada (siguen hablando a la vez) en el momento en el que

están a punto de darle el alta van a pincharle..." (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

Una observación compartida por varios participantes sobre los documentos escritos es que deben incluir información básica del cribado (sintética, sencilla y directa). También hubo referencias a otros tipos de soporte, como el vídeo o Internet.

"N.º 1: … Es decir, tiene que haber una información básica... (Ginecólogo)

N.º 9: ... De las enfermedades que se van a cribar, que puede dar estas secuelas de consecuencia, 'y esta, esta y esta'... (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

N.º 8: En tres líneas, en tres líneas se puede llegar a hacer una cosa muy sencilla." (Pediatra de unidad de neonatología)

"N.º 3: De todas formas yo creo que los padres ¿?, sobre este tipo de enfermedades entran en Internet y lo tienen a mano todo, que lo buscan enseguida." (Enfermera de atención primaria)

Entrando ya en la valoración de las recomendaciones, se considera oportuno explicar de manera escueta qué es un programa de cribado, y debe indicarse en este punto la naturaleza voluntaria de la participación en él. También debe facilitarse información muy básica sobre las enfermedades endocrinometabólicas: solo debe explicar de forma sintética que son las enfermedades relacionadas con el metabolismo de los alimentos (son contrarios a que un supuesto folleto/tríptico recoja el nombre de todas y cada una de las patologías objeto de cribado).

"N.º 8: No, no puedes citar las enfermedades, al ser tantas, cómo te vas a poner a citar las enfermedades." *(Pediatra de unidad de neonatología)*

La información sobre el objetivo de la prueba, el tipo de prueba, el plazo para su realización y el número de muestras debe adaptarse a las peculiaridades de los programas de cada comunidad.

"N.º 1: A ver, no podríais poner todas las metabolopatías, porque hay unas que miran unas, otras que todas y otras que no las cubren todas, pero eso yo ya lo entiendo así, porque... *(Ginecólogo)*

N.º 9: Claro, yo creo que es a partir del proyecto general cada comunidad autónoma adaptará, porque si no... (Hablan a la vez)... Porque no tiene sentido hacer la anemia falciforme, aunque todas las demás o un gran número de ellas digan que se va a hacer... *(Técnico de laboratorio de metabolopatías)*

N.º 5: Y las comunidades que tienen doble toma...” *(Técnico de programa de cribado)*

Respecto a la transmisión de beneficios y riesgos, no se recomienda utilizar la palabra “riesgo”, pues lleva a confusión y a la identificación automática de un posible daño asociado al procedimiento de la prueba. En todo caso, se insiste en transmitir a través de mensajes tranquilizadores la posibilidad de que se tengan que repetir las pruebas.

“N.º 9: Yo creo que es importante, porque es motivo, quizás, uno de los motivos de alarma más frecuentes. (Asienten varios) (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

N.º 9: Hay una posibilidad de que tengan que repetirse porque: ‘pam, pam’.” *(Técnico de laboratorio de metabolopatías)*

En cuanto a la población a la que se dirige la prueba, se recomienda indicar simplemente que es una prueba dirigida a todos los recién nacidos, y evitar la utilización del término “asintomático”, que podría llevar a confusión.

“Preceptora: ‘Población a la que va dirigida la prueba del talón: que está dirigida a todos los recién nacidos, incluso... que implica a los recién nacidos asintomáticos.’

N.º 1: Yo eso lo quitaría... ¿? (Hablan a la vez)... son ganas de liarlo...” *(Ginecólogo)*

En cuanto a las especificaciones sobre los aspectos logísticos asociados al procedimiento de la prueba, se matiza que hay que contemplar las peculiaridades de los distintos programas de cribado existentes en España.

Sobre la necesidad de realizar pruebas de confirmación diagnóstica (repetición), se insiste en la importancia de recalcar que una recitación no implica que la prueba haya detectado algún tipo de anomalía. Sin embargo, no parece aconsejable especificar de qué manera se establecerán los contactos con los padres para la recitación, ya que el canal dependerá de la relevancia de lo detectado en el cribado. No obstante, sí es importante indicar que se debe acudir lo antes posible a la realización de las pruebas de confirmación diagnóstica.

Del conjunto de la información recogida sobre otro tipo de contenidos informativos previos a la realización de la prueba, se destaca:

- La naturaleza voluntaria del cribado podría indicarse al principio del documento, donde se describa qué es un programa de cribado.

- No parece clara la recomendación de consultas de páginas web: se alude a la dificultad, en ocasiones, de acceder a páginas oficiales, mientras que la calidad de la información que recogen otro tipo de páginas plantea dudas.

- La identificación de la organización que desarrolla el programa debería ser clara y visible, especialmente en el sobre de envío con los resultados de la prueba.

- El contacto con los responsables del programa se limitaría, en principio, a los casos patológicos. Podría facilitarse un teléfono de contacto del laboratorio donde se analizan las muestras, pero no parece conveniente desde el punto de vista organizativo que se ofrezca un teléfono de contacto genérico con los responsables del programa.

- En cuanto a la gratuidad de la prueba, debe señalarse que la cobertura del programa es universal (también se realiza en centros privados, con independencia del tipo de aseguramiento).

- Además, se debería advertir que las muestras serán conservadas un tiempo determinado en el laboratorio.

- En cuanto a la fiabilidad de la prueba, debe comunicarse a los padres que el resultado indica que "el recién nacido no tiene ninguna de las enfermedades metabólicas incluidas en el cribado u objeto de estudio", en lugar de "algún tipo de enfermedad metabólica", ya que ningún programa criba la totalidad de los trastornos metabólicos que existen.

B. Comunicación de resultados

Sobre la comunicación de los resultados, se recomienda que se comuniquen siempre (lo más habitual es que sea por escrito). Se debe recalcar qué hacer en caso de que no se reciban los resultados. Además, se sugiere que en la documentación del bebé (*cartilla del niño sano* o similar) se recoja la realización de la prueba y el resultado.

"N.º 9: En algunas comunidades sí que en la libreta del niño sano *pone 'se le realizaron las pruebas' y tiene que poner allí 'sí' o 'no' el pediatra, entonces el*

pediatra cuando ve al niño, 'a ver las pruebas, ¿no las ha recibido?', tal." (Técnico de laboratorio de metabolopatías)

En cuanto a la información sobre los resultados del cribado, los profesionales:

- En la comunicación de los resultados normales, recomiendan la utilización del término "normal" en lugar de "negativo"; pues se considera adecuado evitar el empleo de las palabras "positivo" o "negativo".

- Con relación al canal de transmisión, aluden nuevamente a la comunicación por escrito, mediante la remisión del resultado al domicilio de los progenitores, pero también hay referencias al envío, de manera complementaria, de mensajes al teléfono móvil.

- En caso de necesitar repetir la toma de muestra de sangre o necesitar realizar pruebas de confirmación diagnóstica, consideran que la comunicación se adaptará a las circunstancias particulares de cada caso y a su gravedad

6. Discusión

A través del presente estudio se ha abordado el tema de la información impresa que reciben (o que idealmente deberían recibir) los padres en los programas de cribado neonatal de metabolopatías. En síntesis se ha pretendido conocer:

1. El estado de la investigación sobre todos aquellos aspectos de la información impresa de especial relevancia para el proceso de comunicación entre los gestores del programa y sus usuarios.

2. El estado de la cuestión en las distintas comunidades y ciudades autónomas del estado español: ¿qué materiales impresos existen para estos efectos?, ¿qué información contienen?

3. La opinión de los usuarios del programa sobre la información impresa que reciben durante las distintas fases. En esencia, se ha pretendido averiguar si los materiales de que disponen satisfacen o no las necesidades de información de los padres así como su opinión sobre las recomendaciones establecidas a partir de las dos investigaciones anteriores.

4. La opinión de los profesionales sanitarios en torno a la información sobre los programas de cribado de metabolopatías y la valoración de la propuesta de recomendaciones basadas en la evidencia sobre la información que debiera ofrecerse a los padres.

6.1. Discusión del método

Cada uno de los objetivos señalados llevaba asociada una metodología de investigación distinta. En cuanto al primer objetivo, orientado a conocer el estado de la cuestión de la investigación a nivel internacional, se ha seguido la metodología de la revisión sistemática. En el desarrollo de la investigación se han tenido que salvar, no obstante, varias dificultades. La primera tuvo que ver con la elección de las bases de datos. Ante la incertidumbre de qué bases serían las más apropiadas, dado el carácter multidisciplinar del tema, se han utilizado criterios amplios y flexibles de forma que ninguna investigación potencialmente relevante quedara excluida. En concreto, la elección de las bases de datos se ha realizado de forma que se cumplieran cuatro criterios básicos:

- Que en la búsqueda estuvieran contempladas no solo una sino varias perspectivas o aproximaciones científicas: medicina, psicología, enfermería, sociología…

- Que la búsqueda se realizase en varios idiomas: inglés, español y portugués.

- Que la búsqueda se centrara tanto en estudios científicos publicados como no publicados (literatura gris).

- Que la búsqueda incluyera, además de los estudios primarios habituales, las revisiones sistemáticas.

Esta decisión ha conducido a la obtención de un número muy elevado de investigaciones para la lectura de título y resumen, cercana a las dos mil referencias bibliográficas, de las cuales serían, seleccionadas por el método de dos revisores, tan solo unas pocas. A pesar del notable esfuerzo que esto ha supuesto para los investigadores, creemos acertado el procedimiento. Con un procedimiento de búsqueda más restringido existirían más riesgos de que no se encontrase alguna investigación relevante.

Otra dificultad que se ha tenido que salvar tenía que ver con la evaluación de la calidad de las investigaciones. En el trabajo sólo hemos encontrado estudios cualitativos. Los estudios cualitativos tienen un reconocido valor en la investigación evaluativa, ya que permiten comprender los fenómenos con mayor profundidad, lo que hace que exista un interés creciente en incorporar sus resultados en las revisiones sistemáticas. Pero existen retos metodológicos importantes para su incorporación a las revisiones sistemáticas, que tienen que ver con todas las etapas del proceso (acceso y recuperación de los estudios, evaluación de la calidad y forma de sintetizar los resultados) (53).

Ante la inexistencia de un sistema de evaluación específico para los estudios cualitativos (análisis de contenidos, entrevistas semiestructuradas y grupos focales), se ha realizado una adaptación de sistemas de evaluación que habían sido diseñados por Goldsmith et al. (32, 39) para evaluar estudios cualitativos sobre comunicación escrita en otros programas de cribado.

Para el análisis de los contenidos de los materiales impresos que estaban siendo utilizados en los programas españoles, ha sido necesario elaborar una lista de comprobación (*check-list)* de los contenidos para homogeneizar la obtención de los resultados, ya que no existían guías previas sobre los contenidos.

Para la consecución del tercero de los objetivos, consistente en someter a discusión de los usuarios de los programas de cribado españoles los pormenores de la información que se les ha ofrecido durante el proceso del cribado así como su opinión sobre las recomendaciones elaboradas a partir de las investigaciones anteriores, se ha empleado la técnica cualitativa de grupos focales. Debido a que los programas de cribado de metabolopatías presentan características diferentes en cada comunidad autónoma, los grupos focales se realizaron en varias comunidades autónomas. Un punto a destacar es que, aunque en los grupos focales podían participar madres, padres o tutores, la mayor parte de las participantes eran mujeres y solo participaron dos hombres.

Además se realizó un grupo focal con profesionales sanitarios, de diversos perfiles y procedencias, implicados en la difusión de la información sobre el cribado neonatal de metabolopatías, para conocer sus puntos de vista.

Hemos utilizado este recurso metodológico con la finalidad de conocer en profundidad las explicaciones subyacentes, percepciones, sentimientos y opiniones de los destinatarios del programa y profesionales sanitarios. Los grupos focales ofrecen una información muy importante sobre aspectos que no se pueden explorar fácilmente con estudios cuantitativos (opiniones, necesidades y preferencias), pero no permiten la generalización de sus resultados. No se ha pretendido, no obstante, una descripción cuantitativa sobre cómo son o se perciben las cosas, con la intención de extrapolar los resultados al conjunto de la población, sino que se ha pretendido encontrar una explicación cualitativa del porqué de esas percepciones y conductas, basándose para ello en el análisis e interpretación del significado simbólico y latente de lo que los padres y profesionales dicen sobre la información del cribado, cómo lo dicen e incluso lo que a veces callan.

6.2. Discusión de resultados

Los programas de detección precoz de enfermedades endocrinometabólicas congénitas tienen como objetivo reducir su morbimortalidad y discapacidades asociadas. El cribado neonatal es un caso especial dentro de los cribados ya que no son los niños los que deciden participar en el cribado, sino que son sus padres los que toman la decisión. Por otra parte el éxito de los programas de cribado depende, entre otros factores, de la elevada participación en el mismo, por lo que los programas hacen un gran esfuerzo para animar a la participación a la población objetivo. Pero la información que se ofrece debe estar basada en la evidencia científica disponible, con el objeto de que

los potenciales usuarios conozcan tanto los beneficios como los riesgos del cribado y puedan hacer una elección informada sobre la participación de sus hijos en el programa. En la actualidad, la decisión informada, e incluso el consentimiento informado, son aspectos importantes para evaluar la calidad de la asistencia sanitaria, y también la calidad de los programas de cribado.

Aunque la existencia de programas de cribado de metabolopatías se remonta a los años sesenta, hemos encontrado muy pocos estudios sobre la información escrita que se ofrece desde los programas de cribado, y todos de la última década. La escasez de investigaciones probablemente se deba a que en los cribados de metabolopatías juega un papel mucho más relevante la comunicación oral que establecen los profesionales de la salud con los padres que la comunicación escrita, poco presente en todo el proceso. Esta escasez de investigación, junto con la dificultad para evaluar la calidad de la evidencia de las investigaciones cualitativas, hace difícil elaborar recomendaciones basadas en la evidencia sobre la información que debe facilitarse desde los programas de cribado. Hemos intentado recoger cuáles eran las necesidades de información de los padres, en función de los estudios cualitativos y los avalados por la opinión de expertos, conociendo las limitaciones de estas recomendaciones e intentando complementarlas con la opinión de los progenitores y profesionales de salud españoles.

En el análisis de la situación en España, llama la atención el número tan reducido de materiales de información que han sido remitidos, en relación con otros cribados. Aunque la escasez de materiales impresos sea debida al papel de la información oral, transmitida a través de los profesionales de la salud, los responsables de los programas deberían hacer esfuerzos por editar materiales impresos, dado que probablemente sea ésta la única manera posible de garantizar que todos los usuarios reciben toda la información que se considera sustancial para la toma de decisiones informadas. En los grupos focales, tanto de padres como de profesionales, se considera primordial el que se ofrezca una información escrita adecuada, independientemente del complemento de la información oral. En los grupos focales, los padres reconocieron su falta de información sobre muchos aspectos del cribado (desde las enfermedades que se criban hasta para qué se hace la prueba), y los profesionales eran plenamente conscientes de estas carencias. Esta falta de información en los padres también se observó en varios estudios incluidos en la revisión sistemática que hemos realizado (45, 46).

Los resultados obtenidos a partir de las tres fuentes de información con las que hemos trabajado (revisión sistemática, grupos focales y análisis del material informativo disponible) coinciden en sugerir que el margen

de mejora en el proceso de comunicación con los padres en los cribados neonatales de metabolopatías es muy amplio. Aunque algunos padres que participaron en los grupos focales se autoimputan la responsabilidad de las carencias de información por no jugar un papel más activo en la demanda de explicaciones y aclaraciones médicas, se indica que en ocasiones la receptividad de los profesionales sanitarios a la demanda de aclaraciones es escasa. Además, los profesionales que participaron en el grupo focal, opinan que la desinformación de los padres influye sobre la calidad del programa (ya que impide la optimización del envío de las muestras de sangre, produciendo retrasos en el proceso, que pueden influir en el éxito del programa).

Aunque existe poco material informativo impreso, tanto los padres como los profesionales que participaron en los grupos focales coinciden en apuntar que la forma más adecuada de proporcionar la información necesaria para la toma de decisiones informada es a través de material escrito. Se considera más adecuado el material impreso, ya que las personas tienen una capacidad de procesamiento de la información limitada y cuando se enfrentan a una toma de decisión no recuerdan toda la información que se les ha proporcionado (54). Además, no existen estándares para los profesionales de la salud que garanticen que todos los padres reciban la misma información y existe una amplia variabilidad en las habilidades de comunicación de los profesionales de la salud. Incluso, a juzgar por las opiniones emitidas por los padres y profesionales en los grupos de discusión establecidos, lo adecuado sería que la información sobre el cribado se transmitiese, en primer lugar, por escrito (50), a través de mensajes positivos y no alarmistas, y, luego, que los padres tuvieran fácil acceso a los profesionales de la salud para pedir las aclaraciones necesarias.

En el proceso de cribado existen dos momentos claves para ofrecer la información a los padres: el momento de invitación a participar en el programa, y el momento en el que se le hace llegar los resultados de la prueba de cribado.

A. Invitación a participar en el programa

En cuanto a la información, los padres manifestaron en los grupos de discusión que prefieren mensajes positivos no alarmistas. El grupo de profesionales estaba de acuerdo y consideraban que la información debe transmitirse de forma sintética, sencilla y de forma directa.

Un aspecto que no debe olvidarse es la necesidad de adaptar la información a las necesidades y características de los padres. En la revisión

sistemática se observa que el material informativo proporcionado resulta de difícil compresión para los padres por estar diseñado para usuarios de un nivel educativo superior al nivel medio de la población objetivo (41, 42), y en uno de los grupos focales realizado con padres, se menciona que la información escrita recibida utiliza un lenguaje excesivamente técnico, lo que dificulta su comprensión. Por ello, a la hora de diseñar el material informativo, los programas deben esforzarse en garantizar la comprensibilidad de los documentos dirigidos a los usuarios.

Otro punto fundamental en el que se basa la posibilidad de elección informada es que debe presentarse una información completa, en la que no solo se tengan en cuenta los beneficios de participar en los programas de cribado, sino también los riesgos o efectos adversos. Sin embargo, la información numérica no resulta fácil de comprender por los usuarios. Existen muchos trabajos sobre la dificultad de presentar los riesgos o probabilidades de una forma clara para los usuarios y sobre la forma de hacer la información numérica más fácilmente comprensible (33, 35-37). Entre las estrategias para presentar datos numéricos, descritas en la introducción, están: mostrar las probabilidades numéricas con tasas del evento (3 por 100 recién nacidos), usar denominadores constantes en vez de numeradores constantes (4 por 1000, 15 por 1000, en vez de 1 de 25, 1 de 200), presentar los datos con ayuda visual (pictogramas, gráficos de barras), usar una representación dual (datos sobre pérdidas y ganancias, sobre mortalidad y supervivencia) para contrarrestar la influencia del *framing*, dar mayor importancia a los riesgos absolutos que a los relativos, o utilizar probabilidades simples (tasa de resultados falsos positivos) antes que probabilidades condicionales, como la sensibilidad, la especificidad, el valor predictivo positivo y el valor predictivo negativo.

En los grupos focales de los padres hemos explorado, utilizando como apoyo visual un pictograma (anexo I), la comprensión de los datos numéricos y hemos visto que se decantan por los números absolutos o por la presentación de datos en forma de porcentaje, e incluso por el uso de denominadores constantes para expresar la incidencia del hipotiroidismo. En general, en el grupo focal de profesionales tenían la misma opinión, excepto en el caso de la incidencia del hipotiroidismo, en el que elegían la propuesta del numerador fijo (1 de cada 2470), aunque señalaban que esta era la forma en que usualmente se presentaban estos datos. No hay que olvidar que en el material informativo de los programas españoles no se encontró ninguna información numérica de este tipo.

Tanto la revisión sistemática (46-50) como los grupos focales realizados con padres y profesionales, coinciden en indicar que el embarazo es el mejor momento para recibir la información. Algunos padres consideran adecuado que los profesionales realicen un recordatorio en el momento previo a la realización de la prueba.

En relación con los contenidos de la información, en los estudios sobre análisis de contenidos recogidos en la revisión sistemática se indicaba que en la información analizada se destacaban los aspectos positivos del programa, pero apenas se mencionaban los aspectos negativos y las limitaciones (42-44). Pocos programas españoles mencionan directamente el beneficio de participar en el programa, y ninguno especifica los daños potenciales. Sin embargo, tanto los padres como los profesionales que participaron en los grupos focales consideran esta información de importancia, con un matiz, ya que los profesionales prefieren evitar el uso de palabras como "riesgos", que podría provocar falta de confianza en los receptores de la información. Algunos autores apoyan que los resultados no se clasifiquen como beneficios o riesgos, porque lo que es un riesgo para unos puede ser un beneficio para otros. Por ejemplo los resultados falsos positivos pueden ser vistos como un efecto negativo del cribado porque genera ansiedad y la necesidad de pruebas innecesarias en unas personas, o como un efecto positivo, porque supone tranquilidad para otras que sienten que han sido tan bien exploradas que es imposible que tengan la enfermedad (34).

Con respecto a las necesidades de información de los padres, encontramos que tanto en estudios analizados en la revisión sistemática (47, 50), como en los grupos focales que hemos realizado con padres, coinciden en indicar que les gustaría conocer el objetivo del programa, el procedimiento de la prueba, la información sobre los posibles resultados, beneficios y limitaciones de la prueba. En cuanto a las enfermedades cribadas por el programa, a pesar de que los padres consideran importante conocer cuales son y de que catorce programas informan al respecto, algunos profesionales que participaron en el grupo focal manifestaron que solo se debe indicar que "son enfermedades relacionadas con el metabolismo de los alimentos". Sin embargo, según las *Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras (38)* no hay que olvidar que no todas las enfermedades metabólicas son candidatas a ser cribadas, solo lo son si existe un tratamiento efectivo para esa patología.

Sobre la información previa a participar en el programa acerca de la posibilidad de tener que realizar pruebas de confirmación diagnóstica, tanto la revisión sistemática como los profesionales consideran que se debe in-

formar al respecto (50). Entre los padres que participaron en los grupos de discusión no se llegó a un acuerdo, ya que algunos consideraron que solo debería darse información en caso de que fuera necesario realizarlas, mientras que otros preferían saber que existía la posibilidad. Diez de los programas mencionan la posibilidad de que sean necesarias, pero sin añadir más información.

Un aspecto que provoca bastante controversia es la información sobre el carácter voluntario de la prueba. En la revisión sistemática realizada se observa que a los padres apenas se les informa sobre la posibilidad de elección que tienen para la realización de la prueba (40, 44, 48, 49). Solo un programa indicaba que se trataba de una prueba voluntaria. De hecho, los profesionales que participaron en los grupos focales afirmaron ser conscientes de que en general los padres desconocen el carácter voluntario de la prueba, que es percibida como un análisis rutinario. Los padres consultados al respecto están de acuerdo con que la prueba sea rutinaria o de carácter obligatorio, siempre y cuando reciban información, eludiendo la responsabilidad de tomar ellos la decisión de participar. Enlazada con la voluntariedad del cribado aparece la polémica del consentimiento informado, que solo se discutió en el grupo focal de profesionales, aunque no existía consenso sobre la necesidad de pedirlo. Este mismo debate se reproduce en otros ámbitos, como el *Task Force* de la *National Agenda on State Newborn Screening Programs* (6).

B. Comunicación de los resultados

Para la comunicación de resultados, tanto el grupo focal de profesionales como la revisión sistemática realizada (51), aconsejan no utilizar los términos "negativo" frente a "positivo", por no resultar intuitivos. Los grupos de padres acogen favorablemente esta recomendación, aunque parecen no tener dificultades para interpretar estos términos. En cuanto a las preferencias de los padres para la comunicación de los resultados, si es negativo, prefieren que se comuniquen de forma escrita, pero si es positivo prefieren que sea un profesional de la salud quien les explique en profundidad el significado del resultado positivo y los pasos que deben seguir a partir de ahí. Los profesionales resaltan la necesidad de que los resultados siempre sean comunicados y de que se indique que hacer en caso de no recibirlos. Un aspecto que tanto los grupos de padres como el de profesionales consideran importante es que el resultado de la prueba aparezca reflejado en la cartilla de salud infantil del bebé.

Finalmente hay que destacar el hecho de que, aunque los programas de cribado de metabolopatías españoles poseen material informativo en el que, en mayor o menor medida, se reflejan muchos de los aspectos que los padres consideran de interés, los padres se sienten desinformados. Por ello, sería necesario elaborar estrategias en las que se cuente con los padres, para elaborar un material de información más acorde a sus expectativas y necesidades, garantizando una adecuada difusión de la información.

En la tabla 12 se han resumido las recomendaciones recogidas en la revisión sistemática, indicando el estudio en el que sustentan. Debido a que todos los estudios eran cualitativos, es difícil establecer grados de recomendación basados en la evidencia.

Por último, no debe olvidarse que una información bien elaborada es un paso muy importante para alcanzar la participación informada en los programas de cribado, pero no la garantiza.

7. Conclusiones y recomendaciones

- En el marco del Sistema Nacional de Salud español no existen documentos informativos comunes dirigidos a padres y la información que se ofrece en los diferentes programas presenta una gran variabilidad. Se mencionan escasamente los beneficios y nunca los riesgos potenciales. En general, los folletos se ajustan a la mayor parte de los estándares de formato. El número de materiales disponibles es reducido, los tópicos incluidos son variables y el lenguaje es excesivamente técnico, lo que dificulta su comprensión. En la actualidad la información se proporciona después del parto.

- Existe un acuerdo unánime en considerar que el momento más idóneo para proporcionar la información escrita a los padres sobre el programa de cribado es durante el embarazo y que es necesario hacerlo en más de una ocasión (recordatorios).

- Los programas deberían ofrecer información escrita, ya que es una forma adecuada de presentar información para la toma de una decisión informada. Esta información debería incluir, como mínimo: el objetivo del programa, las enfermedades cribadas, el procedimiento de la prueba y los posibles resultados. También debería informarse, de modo comprensible, sobre los beneficios y riesgos o daños potenciales del cribado. Para ello, deberían usarse herramientas que faciliten la comprensión de datos numéricos como la representación visual (pictogramas) o el uso de números absolutos y tasas de eventos.

- Para mejorar la calidad de la información escrita, los folletos informativos deben aportar información sencilla, sintética y directa, que garantice su comprensibilidad, considerando el uso de herramientas de evaluación de calidad. La información debería estar adaptada a las necesidades y características de los usuarios.

- Los resultados de la prueba de cribado deben ser comunicados siempre a los padres, que deberían estar informados sobre qué hacer en caso de no recibirlos. En la comunicación de resultados deben evitarse los términos positivo y negativo. Si el resultado es normal, se recomienda el formato escrito pero, si es preciso realizar pruebas de confirmación diagnóstica, los padres prefieren que sea un profesional de la salud quién les explique en profundidad el significado del resultado y los pasos a seguir.

- Los resultados de la prueba deberían quedar siempre registrados en la “documentación” del niño (cartilla de salud infantil).

- El desarrollo de la investigación sobre la comunicación en los cribados de metabolopatías es muy pequeño. Es necesaria la realización de más investigación de calidad sobre el proceso de comunicación con los padres que permita hacer recomendaciones basadas en la evidencia.

- Se recomienda que se hagan explícitas las garantías de confidencialidad de los programas y que, al tratarse de pruebas biológicas, se expliquen adecuadamente el procedimiento, el procesamiento, la política de almacenamiento y el posible uso de las muestras residuales.

- Se recomienda elaborar documentos informativos básicos, accesibles a todos los usuarios interesados y que sirvan de referencia para todos los programas del Sistema Nacional de Salud español. Sobre esta base común, los documentos podrían ser adaptados localmente a las características propias de cada programa.

- Se recomienda que la información facilitada sobre las enfermedades incluidas en los programas de cribado se base en GPC específicas de cada patología. Estas GPC deberían incluir una versión para ciudadanos, accesible para poder ser consultada por los usuarios.

8. Recomendaciones sobre el contenido del material informativo de los programas de cribado

Tabla 12. Listado de las recomendaciones sobre el contenido del material informativo recogidas en la revisión sistemática

Recomendación	Diseño del estudio
Informar a los padres a través de material escrito que contenga la información sustancial para la toma de decisiones informada (50)	Cualitativo (grupos focales/entrevistas)
Informar a los padres antes del nacimiento del bebé (46-50)	Cualitativos (entrevistas, grupos focales)
MOMENTO DE INVITACIÓN	
INFORMACIÓN SOBRE LAS ENFERMEDADES	
Informar qué es una alteración endocrinometabólica congénita (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Informar sobre las enfermedades que van a ser examinadas e indicar brevemente lo que es cada una de ellas (44-46, 50)	Revisión sistemática, cualitativo (entrevistas, grupos focales)
Informar sobre las razones del cribado de las alteraciones metabólicas a cribar (45-47, 50)	Cualitativos (entrevista, grupos focales)
Informar sobre las causas de las enfermedades endocrino-metabólicas (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Informar sobre las consecuencias o problemas asociados con cada una de las enfermedades examinadas (45, 46)	Cualitativos (entrevista, grupos focales)
Informar sobre la incidencia de las enfermedades metabólicas incluidas (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Mencionar la probabilidad de desarrollar enfermedades metabólicas (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Mencionar el número de recién nacidos que llegan a desarrollar metabolopatías (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Informar de la proporción de enfermedades metabólicas detectadas por la prueba (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Descripción de la evolución sin tratamiento (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Mencionar la existencia de tratamientos eficaces (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)

Tabla 12. (cont.) Listado de las recomendaciones sobre el contenido del material informativo recogidas en la revisión sistemática

INFORMACIÓN SOBRE EL PROGRAMA DE CRIBADO			
OBJETIVO DEL PROGRAMA		Indicar qué significa detección precoz (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Mencionar que la prueba está dirigida a todos los recién nacidos (42, 44, 52)	Revisión sistemática, cualitativo (entrevistas)
		Mencionar la razón de implicar a los recién nacidos asintomáticos (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
ORGANIZACIÓN		Identificar la organización que desarrolla el programa (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Indicar formas de contacto con los responsables del programa (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Indicar el modo en que puede obtenerse más información (50)	Cualitativo (grupo focal)
PRUEBA DE CRIBADO	**PROCEDIMIENTO**	Informar sobre la(s) prueba(s) que van a realizarse al bebé (50)	Cualitativo (grupos focales)
		Informar de cómo realizar la prueba y cómo enviar la muestra (en caso de que la prueba sea realizada por los padres en casa) (42, 44, 52)	Revisión sistemática, cualitativo (entrevistas)
		Informar dónde se realiza la prueba (en casa, centro de salud, hospital) (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar cuándo se realiza la prueba (desde las 48 horas hasta los cinco días) (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar de que se dispone de un plazo para la realización de las pruebas de detección de metabolopatías (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar quién realiza la prueba (padres, personal sanitario…) (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar sobre las políticas de almacenamiento/uso de muestras (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar sobre la posibilidad de que sea necesario repetir la prueba (44, 50)	Revisión sistemática, cualitativo (grupo focal)
		Explicar la razón para repetir la prueba de cribado (por ejemplo, muestra de sangre insuficiente, pérdida o contaminación de la muestra, etc.) (50)	Cualitativo (grupo focal)
	RESULTADOS	Explicar el significado de los resultados (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
		Informar sobre cuánto tiempo tardarán los padres en conocer los resultados (44, 50)	Revisión sistemática, cualitativo (grupo focal)
		Explicar cómo se comunicarán los resultados a los padres (44, 50)	Revisión sistemática, cualitativo (grupo focal)
		Explicar las razones para actuar ante un resultado positivo (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
	VALIDEZ	Informar sobre los resultados falsos positivos y falsos negativos (44)	Revisión sistemática

Tabla 12. (cont.) Listado de las recomendaciones sobre el contenido del material informativo recogidas en la revisión sistemática

PRUEBAS DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA	Informar de la posibilidad de una rellamada para la realización de pruebas de confirmación diagnóstica, en caso de que los resultados de la primera prueba fuesen anormales (44, 50)	Revisión sistemática, cualitativo (grupo focal)
	Explicar cómo se establecerán los contactos con los padres en caso de que sea necesario realizar pruebas de confirmación diagnóstica (50)	Cualitativo (grupo focal)
	Informar de que, en caso de una rellamada, es muy importante que se acuda pronto para la realización de las pruebas de confirmación diagnóstica (50)	Cualitativo (grupo focal)
BENEFICIOS	Informar sobre los beneficios del cribado de las alteraciones metabólicas que se examinarán (45-47, 50)	Cualitativos (entrevista, grupos focales)
	Informar sobre la reducción de riesgo (riesgo relativo y absoluto) (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
RIESGOS	Informar sobre los riesgos, perjuicios y limitaciones del cribado de las distintas metabolopatías que se examinarán (44-46, 50)	Revisión sistemática, cualitativos (entrevista, grupos focales)
DERECHOS DE LOS USUARIOS	Informar claramente de que la participación en el cribado es voluntaria (43-46, 48, 49)	Revisión sistemática, cualitativo (análisis de contenido, entrevistas, grupo focal)
	Informar sobre la confidencialidad de los datos (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
MINIMIZAR DAÑOS EMOCIONALES	Mencionar que repetir la prueba no significa un resultado patológico (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
	Informar para dar tranquilidad sobre el seguimiento (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)

Tabla 12. (cont.) Listado de las recomendaciones sobre el contenido del material informativo recogidas en la revisión sistemática

MOMENTO DE COMUNICACIÓN DE RESULTADOS		
RESULTADOS NORMALES	Informar con claridad a los padres si el bebé tiene o no la enfermedad examinada, evitando los términos médicos "positivo" y "negativo" por no resultar intuitivos para los padres (51)	Cualitativo (entrevistas)
	Comunicar siempre los resultados a los padres, no solo en el caso de que fuesen anormales, sino también cuando son normales (45)	Cualitativo (entrevista)
NECESIDAD DE REPETIR LAS PRUEBAS	Explicar las razones por las que se tienen que repetir las pruebas (p.e. muestra obtenida no satisfactoria) (50)	Cualitativo (grupo focal)
	Explicar la necesidad de seguimiento (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
RESULTADOS ANORMALES	Informar de lo que significan los resultados anormales (45)	Cualitativo (entrevista)
	Informar de la importancia de acudir pronto a la realización de las pruebas de confirmación diagnóstica (50)	Cualitativo (grupo focal)
	Informar de las razones que aconsejan la realización de las pruebas de confirmación diagnóstica (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
	Informar dónde y cuándo se realiza la prueba (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
	Informar sobre qué pruebas se van a realizar y en qué condiciones (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
	Informar cómo y cuándo recibirán los resultados de las pruebas (42, 52)	Cualitativo (entrevistas)
Indicar cómo obtener más información (50)		Cualitativo (grupo focal)
Informar sobre la posibilidad de asesoramiento por parte del personal sanitario (42, 52)		Cualitativo (entrevistas)

Tabla 13. Recomendaciones sobre el diseño y formato de los materiales informativos impresos (25)	
Estructura sintáctica de los contenidos	• Utilizar palabras cortas • Utilizar frases cortas • Utilizar la voz activa • Utilizar la forma positiva
Estructura semántica de los contenidos	• Utilizar una secuencia temporal (ordenar temporalmente los eventos) • Utilizar términos concretos (y no términos abstractos) • Mantener una fluidez coherente • Utilizar palabras familiares
Características de los contenidos	• Evitar las ambigüedades • No utilizar enunciados de probabilidad del tipo "tienes una probabilidad del 20 por 100 de …" • Expresar las cantidades con palabras (por ejemplo, "la mitad" en lugar de "49,9%") • No utilizar números romanos • Utilizar el nombre de expertos o celebridades para anclar mensajes
Características físicas	• Utilizar un tipo de letra sencillo • Utilizar un tipo de letra "seraph" • No utilizar bloques de cursivas (con una sola palabra basta) • No utilizar bloques de mayúsculas • Utilizar menos de tres tipos de letras diferentes • Utilizar un tamaño de letra de 10 a 12 puntos • Utilizar doble espacio entre líneas • Coordinar el tamaño, la longitud de la línea y el espaciado entre líneas • Utilizar un tamaño de línea moderado (no inferior a una columna de un periódico) • Utilizar márgenes de espacio en blanco alrededor del texto • Justificar el texto solamente en la parte izquierda • Utilizar una impresión oscura sobre un fondo en color claro • Utilizar altos contrastes de color (entre la impresión y el fondo)
Técnicas de presentación	• Utilizar párrafos (que no vaya todo en un solo bloque de texto) • Un párrafo por asunto • Comenzar el párrafo con el título del asunto • Utilizar títulos (en la cabecera del texto) • Utilizar encabezamientos (para los párrafos) • Presentar los encabezamientos en forma de preguntas • Utilizar letras minúsculas para los encabezamientos • Utilizar elementos visuales (fotografías, gráficos) • No envolver el texto en las ilustraciones • Situar la ilustración cerca del texto relevante • Utilizar listas • Incluir diez ítems de nueva información

Tabla 13. (cont.) Recomendaciones sobre el diseño y formato de los materiales informativos impresos (25)

Señalización de puntos importantes	• Repetir los puntos importantes • Situar los puntos importantes primero • Utilizar palabras que ayuden a resaltar una idea • Utilizar números para señalar (primero, segundo) • Utilizar subrayado • Utilizar negrita • Utilizar cursiva • Utilizar mayúsculas • Utilizar color • No utilizar más de dos recursos (formatos, señalizaciones) para destacar una parte del texto
Ilustraciones y gráficos	• Utilizar ilustraciones • Utilizar ilustraciones relevantes • Utilizar color (no solo blanco y negro) • Utilizar ilustraciones realistas • No utilizar símbolos

Fuente: Panel et al. Health Promot J Aust. 1997; 7(3): 153-9

9. Bibliografía

(1) Cerdá Mota T. Programas de cribado: Características y condiciones para su puesta en marcha. Medicine. 2003;8(118):6312-17.

(2) Wilson JMG, Jungner G. Principles and practices of screening for disease. Geneva: World Health Organisation; 1968. Informe Nº.: Public Health Paper 34.

(3) UK National screening Committee. Criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of screening programme [Internet] UK National Screening Committee; 2003 [citado 05 may 2008]; Disponible en: http://www.nsc.nhs.uk/pdfs/criteria.pdf.

(4) Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los Programas de Cribado Neonatal en España: propuestas de actuación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2006. [Documento interno].

(5) Dulín-Iñiguez E, Espada M, Eguileor-Gurtubai I. Programas de Cribado Neonatal. An Pediatr Contin. 2006; 4(1): 61-5.

(6) American Academy of Pediatric. Serving the family from birth to the medical home. A report from the Newborn Screening Task Force convened in Washington DC, May 10-11, 1999. Pediatrics. 2000;106(2 Pt 2):383-427.

(7) Martín-Sánchez MJ, Legarda Tamara M, Dalmau Serra J. Errores innatos del metabolismo: aproximación diagnóstica en Atención Primaria. Bol Pediatr. 2007;47:111-5.

(8) Paz-Valiñas L, García-Vega FJ. Cribado neonatal de la fibrosis quística. Santiago de Compostela: Servicio Galego de Saúde, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2004. Serie Avaliación de tecnoloxías. Informes de avaliación. Informe Nº.: INF2004/02.

(9) Grupo de trabajo de la guía de práctica clínica de hipotiroidismo congénito. Guía de Práctica Clínica de Hipotiroidismo Congénito. Santiago de Compostela: Consellería de Sanidade, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2008. Serie de Guías de Práctica Clínica: GPC2008/01.

(10) Rey Liste MT, García Caeiro AL. Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Aplicabilidad en Galicia. Santiago de Compostela: Servizo Galego de Saúde, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2004. Serie Avaliación de Tecnoloxías. Informe Nº.: INF2004/03.

(11) Ruano Raviña A, Jato Díaz M. Cribado neonatal de hemoglobinopatías. Santiago de Compostela: Servizo Galego de Saúde, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2004. Serie Avaliación de tecnoloxías. Informes de evaluación. Informe Nº.: INF2004/04.

(12) Dulín Iñiguez E, Cortés Castell E, Chamorro Ureña F, Eguileor Gurtubai I, Espada Sáez-Torre M, Pámpols Ros T. Actividad de los centros de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo en España. Evaluación sanitaria (1996-1999). Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad. 2001; (49):9-24.

(13) Paz Valiñas L, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Revisión sistemática. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe Nº.: Avalia-t. 2006/07.

(14) O'Connor AM, Legare F, Stacey D. Risk communication in practice: the contribution of decision aids. BMJ. 2003;327(7417):736-40.

(15) Charles C, Whelan T, Gafni A. What do we mean by partnership in making decisions about treatment? BMJ. 1999; 319(7212):780-2.

(16) Jepson RG, Hewison J, Thompson A, Weller D. Patient perspectives on information and choice in cancer screening: A qualitative study in the UK. Soc Sci Med. 2007;65(5):890-9.

(17) Coulter A, Ellins J, Swain D, Clarke A, Heron P, Rasul R, et al. Assessing the quality of information to support people in making decisions about their health and healthcare [Internet]. Oxford: Picker Institute Europe; 2006 [citado 14 oct 2008] Disponible en http://www.pickereurope.org/Filestore/Downloads/Health-information-quality-web-version-FINAL.pdf.

(18) Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información

y documentación clínica. Ley 41/2002 de 14 de noviembre. Boletín Oficial del Estado, nº 274, (15 de noviembre de 2002).

(19) General Medical Council. Seeking patients' consent: the ethical considerations [monografía en Internet]. London: General Medical Council; 1998 [citado 15 dic 2008] Disponible en: http://www.gmc-uk.org/guidance/archive/Seeking%20patients%20consent%20The%20ethical%20considerations.pdf.

(20) Petty RE, Cacioppo JT. Communication and persuasion: central and peripheral routes to attitude change. New York: Springer-Verlag; 1986.

(21) O'Keefe DJ. Persuasion: Theory and research. Newbury Park (CA): Sage Publications; 1990.

(22) Dubay HW. The principles of readability [Internet]. Costa Mesa: Impact information; 2004 [citado 15 sep 2008]. Disponible en: http://www.impact-information.com/impactinfo/readability02.pdf.

(23) Haute Autorité de Santé (HAS). Élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé. Guide méthodologique. [Internet]. Saint Denis La Plaine: HAS-Sante; 2008 [citado 15 sep 2008]. Disponible en: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/elaboration_doc_info_patients_rap.pdf.

(24) Giordano L, Webster P, Segnan N, Austoker J. Guidance on breast screening communication. En: Perry N, Broeders M, Wolf C, Törnberg S, Holland R, von Karsa L, eds. European guidelines for quality assurance in breast cancer screening and diagnosis. 4ª ed. Luxembourg: Office for Official Publications of the European Communities; 2006. p. 379-93.

(25) Paul C, Redman S, Sanson-Fisher R. The Development of a Checklist of Content and Design Characteristics for Printed Health Education Materials. Health Promot J Austr. 1997;7(3):153-9.

(26) European Commission. A guideline on the readability of the label and package leaflet of medicinal products for human use [Internet]. Brussels: European Commission; 2006 [actualizado sep 2006; citado 15 sep 2008]. Disponible en: http://ec.europa.eu/enterprise/

pharmaceuticals/pharmacos/docs/doc2006/09_2006/readability_consultation_2006_09_25.pdf.

(27) Barrio-Cantalejo I, Simón-Lorda P, Melguizo M, Escalona I, Marijuán M, Hernando P. Validación de la Escala INFLESZ para evaluar la legibilidad de los textos dirigidos a pacientes. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(2):135-52.

(28) Tversky A, Kahneman D. Extensional versus intuitive reasoning: the conjunction fallacy in probability judgment. Psychol Rev. 1983;90:293-315.

(29) Bateson G. A theory of play and fantasy. Steps to an ecology of mind: Collected Essays in Anthropology, Psychiatry, Evolution, and Epistemology. San Francisco: Chandler Publishing; 1972. p. 177-93.

(30) Iyengar S. Is anyone responsible?: how television frames political issues. Chicago; London: University of Chicago Press; 1991.

(31) Alaszewski A, Horlick-Jones T. How can doctors communicate information about risk more effectively? BMJ. 2003;327(7417):728-31.

(32) Goldsmith MR, Bankhead CR, Austoker J. Improving the quality of the written information sent to women about breast screening: Evidence-based criteria for the content of letters and leaflets. Sheffield: NHS Cancer Screening Programmes; 2007.

(33) Edwards A, Unigwe S, Elwyn G, Hood K. Effects of communicating individual risks in screening programmes: Cochrane systematic review. BMJ. 2003;327(7417):703-9.

(34) Barratt A, Trevena L, Davey HM, McCaffery K. Use of decision aids to support informed choices about screening. BMJ. 2004;329(7464):507-10.

(35) Paling J. Strategies to help patients understand risks. BMJ. 2003;327(7417):745-8.

(36) Gigerenzer G, Edwards A. Simple tools for understanding risks: from innumeracy to insight. BMJ. 2003;327(7417):741-4.

(37) Edwards A, Elwyn G, Mulley A. Explaining risks: turning numerical data into meaningful pictures. BMJ. 2002;324(7341):827-30.

(38) Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras. Gac Sanit. 2006; 20 (supl 3):27-32.

(39) Goldsmith M, Bankhead C, Austoker J. Improving the quality of the written information sent to women about cervical screening. Sheffield: NHS Cancer Screening Programmes; 2006.

(40) Stewart R, Oliver S. UK Newborn Screening Programme Centre What is known about communication with parents about newborn bloodspot screening? NHS Antenatal and Newborn screening programmes; 2003 [citado 30 oct 2008]; Disponible en: http://www.newbornscreening-bloodspot.org.uk/

(41) Arnold CL, Davis TC, Frempong JO, Humiston SG, Bocchini A, Kennen EM, et al. Assessment of newborn screening parent education materials. Pediatrics. 2006;117(5 Pt 2):S320-5.

(42) Fant KE, Clark SJ, Kemper AR. Completeness and complexity of information available to parents from newborn-screening programs. Pediatrics. 2005;115(5):1268-72.

(43) Hargreaves K, Stewart R, Oliver S. Newborn screening information supports public health more than informed choice. Health Educ J. 2005;64(2):110-9.

(44) Hargreaves KM, Stewart RJ, Oliver S. Survey of information resources on newborn blood spot screening for parents and health professionals: a systematic review. London: University of London; 2005.

(45) Hargreaves KM, Stewart RJ, Oliver SR. Informed choice and public health screening for children: The case of blood spot screening. Health Expect. 2005;8(2):161-71.

(46) Campbell E, Ross LF. Parental attitudes regarding newborn screening of PKU and DMD. Am J Med Genet A. 2003;120(2):209-14.

(47) Campbell ED, Ross LF. Incorporating newborn screening into prenatal care. Am J Obstet Gynecol. 2004;190(4):876-7.

(48) Detmar S, Hosli E, Dijkstra N, Nijsingh N, Rijnders M, Verweij M. Information and informed consent for neonatal screening: opinions and preferences of parents. Birth. 2007;34(3):238-44.

(49) Parsons EP, King JT, Israel JA, Bradley DM. Mothers' accounts of screening newborn babies in Wales (UK). Midwifery. 2007;23(1):59-65.

(50) Davis TC, Humiston SG, Arnold CL, Bocchini JA, Bass PF, Kennen EM, et al. Recommendations for effective newborn screening communication: results of focus groups with parents, providers, and experts. Pediatrics. 2006;117(5 Pt 2):S326-40.

(51) Tluczek A, Koscik RL, Modaff P, Pfeil D, Rock MJ, Farrell PM, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: parents' preferences regarding counseling at the time of infants' sweat test. J Genet Couns. 2006;15(4):277-91.

(52) National Cancer Institute (NCI). Designing print materials: A communications guide for breast cancer screening. [Internet]. Bethesda (MD): NIH; 2007 [citado 6 dic 2008]. NIH Publication No. 07-6100. Disponible en: http://appliedresearch.cancer.gov/icsn/publications/guide.html.

(53) Mahtani Chugani V, Axpe Caballero, MA; Serrano Aguilar P, González Castro I, Fernández Vega E. Metodología para incorporar los estudios cualitativos en la evaluación de tecnologías sanitarias. Madrid: Plan Nacional para el SNS del MSC. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2006. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Informe Nº.: SESGOS 2006/01.

(54) Lindsay PH, Norman DA. Procesamiento de información humana. Memoria y Lenguaje. Madrid: Tecnos; 1975.

Anexos

Anexo A. Estrategia de búsqueda

El período de búsqueda en las bases de datos se extendió desde el 1 de enero de 1990 hasta el 31 de diciembre de 2007.

1. Bases de datos específicas revisiones sistemáticas:

Cochrane Library Plus y base de datos del NHS Centre for Reviews and Dissemination. En esta última se incluyen las bases de datos HTA (Health Technology Assessment), que contiene informes de evaluación, DARE, que contienen revisiones de efectividad, y la NHSEED, con documentos de evaluación económica.

Cochrane Library Plus:

#1. patient participation AND newborn screening

#2. comunication AND newborn screening

#3. consumer participation AND newborn screening

#4. patient education AND newborn screening

#5. patient education AND neonatal screening

#6. communication AND neonatal screening

#7. #1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5 OR #6

NHS CRD:

#1. information AND parent* AND "newborn screening"

#2. communication AND parent* AND "newborn screening"

#3. information AND parent* AND "neonatal screening"

#4. communication AND parent* AND "neonatal screening"

#5. #1 OR #2 OR #3 OR #4

2. Bases de datos generales:

MEDLINE (PubMed):

#1. "Neonatal Screening"[Mesh]

#2. newborn[TIAB] OR newborn *[TIAB] OR Infant*[TIAB]

#3. screen*[TIAB] OR test*[TIAB] OR diagnos*[TIAB] OR "Infant, Newborn/diagnosis"[Mesh] OR (blood[TIAB] AND screening"[TIAB])

#4. #1 OR (#2 AND #3)

#5. "Parents"[Mesh] OR "Single Parent"[Mesh] OR parent*[TIAB] OR father*[TIAB] OR mother*[TIAB] OR "Caregivers"[Mesh] OR caregiver[TIAB] OR consumer*[TIAB] OR patient*[TIAB] OR client*[TIAB] OR recipient*[TIAB] OR adult*[TIAB]

#6. #4 AND #5

#7. adher*[TIAB] OR consent*[TIAB] OR choice*[TIAB] OR compliant*[TIAB] OR accept*[TIAB] OR right*[TIAB] OR anxi*[TIAB] OR fear*[TIAB]

#8. #6 AND #7

#9. pamphlet*[TIAB] OR brochure*[TIAB] OR leaflet*[TIAB] OR letter*[TIAB] OR "Information leaflet*"[TIAB] OR sheet*[TIAB] OR "information disseminat*"[TIAB] OR "risk communication"[TIAB] OR "written information"[TIAB] OR "informed uptake"[TIAB] OR questionnair*[TIAB]

#10. #8 AND #9

#11. "Health Education"[Mesh] OR "Patient Acceptance of Health Care"[Mesh] OR "Attitude to Health"[Mesh] OR "Health Behavior"[Mesh] OR "Health Knowledge, Attitudes, Practice"[Mesh]

#12. #8 AND #11

#13. uptake[TIAB] OR "information need*"[TIAB] OR attitude*[TIAB] OR attend*[TIAB] OR perception*[TIAB] OR understand*[TIAB] OR knowledge[TIAB] OR "health belie*"[TIAB]

#14. #13 AND #8

#15. #10 OR #12 OR #14 NOT ("Breast Feeding"[Mesh] OR feed*)

#16. "Metabolism, Inborn Errors"[Mesh] OR "Metabolic Diseases"[Mesh]

#17. #15 AND #16

Límites: 1989-2007 (12): inglés, castellano, portugués

Excluidos artículos de opinión.

EMBASE (Ovid):

#1. newborn screening/ or prenatal screening/

#2. Newborn/ OR (newborn or neonat* or Infant*).ab,ti.

#3. (screen* or test* or diagnos*).ab,ti.

#4. #2 AND #3

#5. #1 OR #4

#6. exp parent/ OR caregiver/ OR (caregiver or consumer* or patient* or client* or recipient* or adult*).ab,ti.

#7. (adher* or consent* or choice* or compliant* or accept* or right* or anxi* or fear*).ab,ti.

#8. #5 AND #6 AND #7

#9. (pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*).ab,ti.

#10. #8 AND #9

#11. health education/ OR patient attitude/ OR attitude to health/

#12. #8 AND #11

#13. (uptake or "information need" or attitude or attend or perception or understand or knowledge or "health believe").ab,ti.

#14. #8 AND #13

#15. #10 OR #12 OR #14

#16. metabolic disorder/ or "inborn error of metabolism"/

#17. #15 And #16

Límites: 1989-2007 (12): inglés, castellano, portugués

Excluidos artículos de opinión.

ISI Web of Knowledge (Science Citation Index):

#1. Title=(newborn OR neonatal OR infant) AND Title=(screening OR test OR diagnos*)

#2. Topic=(NEONATALSCREENING)

#3. #1 OR #2

#4. Topic=(PARENT OR CARGIVER OR CARGIVERS OR CONSUMER OR CLIENT OR PATIENT OR ADULT) OR

Title=(PARENT OR CARGIVER OR CARGIVERS OR CONSUMER OR CLIENT OR PATIENT OR ADULT)

#5. #3 AND #4

#6. Topic=(ADHER OR CONSENT OR CHOICE OR COMPLIANT OR ACCEPT OR RIGHT OR ANXI OR FEAR) OR Title=(adher or consent or choice or compliant or accept or right or anxi or fear)

#7. #5 AND #6

#8. Topic=(PAMPHLET OR BROCHURE OR LEAFLET OR LETTER OR SHEET OR INFORMATIONDISTRIBUTION OR RISKCOMMUNICATION OR WRITTENINFORMATION OR QUESTIONNAIR) OR Title=(pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*)

#9. #4 AND #8

#10. #7 OR #9

#11. Topic=(METABOLICDISORDER) OR Title=("metabol* diseases" OR "metabol* disorder*" OR "metabol* error*")

#12. #10 AND #12

Límites: 1989-2007(12)

3. Bases de datos específicas de enfermería y psicología:

Psycinfo (EBSCO):

#1. (TI (newborn or neonat* or infant*)) and (TI (screen* or test* or diagnos*))

#2. (AB (newborn or neonat* or infant*)) and (AB (screen* or test* or diagnos*))

#3. #1 OR #2

#4. TI (parent* or father or mother or caregiver* or consumer* or patient* or client* or recipient* or adult*)

#5. AB (parent* or father or mother or caregiver* or consumer* or patient* or client* or recipient* or adult*)

#6. #4 OR #5

#7. #3 AND #6

#8. TI (adher* or consent* or choice* or compliant* or accept* or right* or anxi* or fear*)

#9. AB (adher* or consent* or choice* or compliant* or accept* or right* or anxi* or fear*)

#10. #8 OR #9

#11. #7 AND #10

#12. AB (pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*)

#13. TI (pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*)

#14. #12 OR #13

#15. #11 AND #14

#16. DE ("health education" or "health behavior" or "health attitudes" or "health knowledge" or "health promotion" or "client education" or "health education")

#17. #7 AND #16

#18. TI (uptake or "information need" or attitude or attend or perception or understand or knowledge or "health believe")

#19. #11 AND #18

#20. #15 OR #17 OR #19

#21. DE=(metabolism disorders)

#22. #20 AND #21

Límites: 1989-2007(12), Inglés, Castellano, Portugués

CINAHL (EBSCO):

#1. AB newborn* or AB neonat* or AB infant* or TI newborn* or TI neonat* or TI infant*

#2. AB parent* or AB father* or AB mother* or AB caregiver* or AB consumer* or AB patient* or AB client* or AB recipient* or AB adult or TI parent* or TI father* or TI mother* or TI caregiver* or TI consumer* or TI patient* or TI client* or TI recipient* or TI adult

#3. #1 AND #2

#4. AB (adher* or consent* or choice* or compliant* or accept* or right* or anxi* or fear*) or TI (adher* or consent* or choice* or compliant* or accept* or right* or anxi* or fear*)

#5. #3 AND #4

#6. TI (pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*) or AB (pamphlet* or brochure* or leaflet* or letter* or "Information leaflet*" or sheet* or "information disseminat*" or "risk communication" or "written information" or "informed uptake" or questionnair*)

#7. #5 AND #6

#8. (MH "Health Education") or (MH "Health Behavior") or (MH "Health Behavior") or (MH "Attitude to Health") or (MH "Health Promotion")

#9. #3 AND #7

#10. Breast feeding

#11. #9 NOT #10

#12. AB (uptake or "information need" or attitude or attend or perception or understand or knowledge or "health believe") or TI (uptake or "information need" or attitude or attend or perception or understand or knowledge or "health believe")

#13. (#5 AND #12) NOT #10

#14. #7 OR #11 OR #13

#15. DE=(metabolism disorders)

#16. #14 AND #15

Límites: 1989-2007 (12): inglés, castellano, portugués

4. Bases de datos españolas: CSIC: ISOC-psicología, ISOC - Sociología y CC. Políticas e IME:

#1. Campos básicos=''cribado metabolopatias''

#2. Campos básicos=''enfermedades metabolicas'', campos básicos=''screening''

Anexo B. Escala para la evaluación de la calidad de las investigaciones

- Cualitativa

Claridad de objetivos	0	1	2	3
Diseño o estrategia de investigación adecuada a los objetivos	0	1	2	3
Muestra apropiada para los objetivos de la investigación	0	1	2	3
Claridad en cuanto a los registros u observaciones realizadas	0	1	2	3
Procedimiento de recogida de datos apropiado	0	1	2	3
Análisis de datos apropiado a la naturaleza de los datos y del problema	0	1	2	3
Claridad en la exposición de los resultados	0	1	2	3
Consistencia entre las conclusiones y los resultados	0	1	2	3

3 = mucho/a; 2 = bastante; 1 = algo; 0 = nada

SUMA =
Si SUMA 16-24 ENTONCES Estudio TIPO A
Si SUMA 8-15 ENTONCES Estudio TIPO B
Si SUMA 0-7 ENTONCES Estudio TIPO C

Nota: Escala adaptada a partir de Goldsmith et al. (32, 39)

Anexo C. Estudios seleccionados

Arnold CL, Davis TC, Frempong JO, Humiston SG, Bocchini A, Kennen EM, et al. Assessment of newborn screening parent education materials. Pediatrics. 2006;117(5 Pt 2):S320-5.

Campbell E, Ross LF. Parental attitudes regarding newborn screening of PKU and DMD. Am J Med Genet A. 2003;120(2):209-14.

Campbell ED, Ross LF. Incorporating newborn screening into prenatal care. Am J Obstet Gynecol. 2004;190(4):876-7.

Davis TC, Humiston SG, Arnold CL, Bocchini JA, Jr., Bass PF, 3rd, Kennen EM, et al. Recommendations for effective newborn screening communication: results of focus groups with parents, providers, and experts. Pediatrics. 2006;117(5 Pt 2):S326-40.

Detmar S, Hosli E, Dijkstra N, Nijsingh N, Rijnders M, Verweij M. Information and informed consent for neonatal screening: opinions and preferences of parents. Birth. 2007;34(3):238-44.

Fant KE, Clark SJ, Kemper AR. Completeness and complexity of information available to parents from newborn-screening programs. Pediatrics. 2005;115(5):1268-72.

Hargreaves K, Stewart R, Oliver S. Newborn screening information supports public health more than informed choice. Health education journal. 2005;64(2):110-9.

Hargreaves KM, Stewart RJ, Oliver S. Survey of information resources on newborn blood spot screening for parents and health professionals: a systematic review. London: Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London; 2005.

Hargreaves KM, Stewart RJ, Oliver SR. Informed choice and public health screening for children: The case of blood spot screening. Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care & Health Policy. 2005;8(2):161-71.

Parsons EP, King JT, Israel JA, Bradley DM. Mothers' accounts of screening newborn babies in Wales (UK). Midwifery. 2007;23(1):59-65.

Stewart R, Oliver S. UK Newborn Screening Programme Centre. What is known about communication with parents about newborn bloodspot screening? 2003 [citado 30 octubre 2008]; NHS Antenatal and Newborn screening programmes. [Disponible en: http://www.newbornscreening-bloodspot.org.uk/

Tluczek A, Koscik RL, Modaff P, Pfeil D, Rock MJ, Farrell PM, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: parents' preferences regarding counseling at the time of infants' sweat test. J Genet Couns. 2006;15(4):277-91.

Anexo D. Fichas de los estudios seleccionados

AUTOR/PAÍS/AÑO	Stewart et al./Reino Unido/2003 (40)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Búsqueda de todas las revisiones sistemáticas existentes sobre la efectividad de la comunicación con los padres en las distintas fases del cribado de metabolopatías.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Revisión sistemática.
MEDIDAS DE RESULTADO	
RESULTADOS	Como resultado de la búsqueda, los autores tan solo pudieron encontrar un ensayo controlado aleatorizado donde se ofrecía evidencia de que, en el cribado de fibrosis quística, a los padres les resultaba muy difícil comprender los falsos positivos. A pesar de que se les informaba de que los positivos habían sido falsos, los padres seguían mostrándose ansiosos, confusos y deprimidos por la información recibida sobre el estado de salud de sus hijos. Este mismo estado de preocupación seguía existiendo en algunos padres, incluso después de que se les informase de que los resultados de la prueba del sudor habían sido normales.
CONCLUSIONES	La forma en que experimentan los padres los efectos de la información recibida en las múltiples fases del cribado de metabolopatías ha sido muy poco investigada; tan solo se ha podido encontrar una investigación sobre este tema en la que se pone en evidencia lo difícil que le resulta a los padres la comprensión de los falsos positivos.
COMENTARIOS	El estudio presenta algunas carencias: solo revisiones sistemáticas publicadas por The Cochrane Library y por el NHS Health Technology Assessment Programme ; no utiliza (o no está indicado) dos revisores.
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Arnold et al./EUA/2006 (41)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Se pretende estudiar si los folletos educacionales sobre el cribado neonatal son legibles y la cordialidad que perciben en ellos los usuarios (claridad, complejidad, organización, apariencia, y si son culturalmente apropiados).
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Análisis de contenidos. Se evaluaron folletos de 48 estados y en Puerto Rico en dos aspectos, legibilidad y facilidad de uso.
MEDIDAS DE RESULTADO	Para la facilidad de uso se utilizaron 22 criterios específicos en cinco categorías (maquetación, ilustración, mensaje, información manejable, culturalmente adecuado). Para medir si son legibles los folletos se utilizó uno de los instrumentos más habituales para medir este aspecto: *FRE formula*.
RESULTADOS	En cuanto a la *legibilidad* de los folletos: más del 27% era de difícil lectura, adecuados únicamente para gente con altos estudios; solo un 8% presentó el nivel adecuado, aceptable para todo el mundo. En cuanto a la *facilidad de uso:* - Maquetación: el 51% presentaban una fuente adecuada de letra, el 14% necesitaban mejorar en el espacio en blanco usado, el 51% necesitaba mejorar en reducir los párrafos, el 33% necesitaba organizar mejor el texto con cajas y esquemas. - Ilustración: la mayoría (82%) necesitaban una considerable mejoría en las ilustraciones y su propósito. - Mensaje: aunque la mayoría eran breves y se centraban en el cribado, solo un 19% señalaban fácilmente lo que los padres necesitaban saber. Algunos títulos se presentaban de forma vaga. - Información manejable: muchos de los folletos contenían información poco familiar para los padres y fallaban en lo que los padres deberían de saber. En particular, se centraban en procesos burocráticos o terminología médica, lo que crea problemas de entendimiento. - Sensibilidad cultural: la mayoría eran sensibles culturalmente y evitaban estereotipos.
CONCLUSIONES	
COMENTARIOS	Existen, en los cribados de metabolopatías, materiales impresos que están diseñados para niveles educativos que se sitúan por encima de la media poblacional. Algunos tampoco se centran en los aspectos auténticamente relevantes para los padres o emplean términos médicos de difícil compresión para los usuarios del programa. Es preciso mejorar en todos estos aspectos.
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Fant et al./EUA/2005 (42)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Evaluar los contenidos de los materiales impresos utilizados en los Estados Unidos como parte del proceso de comunicación con los padres en los cribados de metabolopatías.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Entrevistas telefónicas a los responsables de los programas seguidas de un análisis de los contenidos de los folletos informativos. 47 folletos informativos, de un total de 51 estados posibles. Tasa de participación: 92%.
MEDIDAS DE RESULTADO	Si cada uno de los 47 programas evaluados incluía o no siete puntos informativos recomendados por la American Academy of Pediatrics.
RESULTADOS	Porcentajes de inclusión: - Beneficios del cribado (98%) - Cómo se notificarán los resultados a los padres (87%) - Riesgos del cribado (19%) - Posibilidad de falsos positivos (13%) - Importancia de acudir pronto en caso de resultados anormales (34%) - Qué hacer en caso de resultados anormales (28%) - Almacenamiento y utilización de muestras residuales (11%).
CONCLUSIONES	Los materiales educativos para el cribado de metabolopatías no reúnen las recomendaciones de la Academia Americana de Pediatría (AAP) y existe una amplia variabilidad entre los diferentes programas en cuanto a la información que ofrecen a los padres. Se necesita más investigación.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Hargreaves et al./Reino Unido/2005 (43)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Evaluar los recursos de información en el cribado del recién nacido actualmente disponibles para los padres y los profesionales de la salud.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Análisis de contenido de folletos informativos sobre el programa de cribado de diferentes países: EUA, Reino Unido y Australia. - 300 hojas de información y folletos sobre el cribado del recién nacido.
MEDIDAS DE RESULTADO	La evaluación de los folletos se realizó a partir de dos herramientas, los criterios del DISCERN y los criterios del cribado nacional del Reino Unido.
RESULTADOS	La mayor parte de los folletos que informan sobre el cribado sólo reflejan los aspectos positivos de los cribados, e incluyen: los objetivos del estudio, información sobre las condiciones de cribado, beneficios del tratamiento precoz, cómo se realiza la prueba e información sobre las pruebas de seguimiento; relativamente pocos muestran las dificultades abiertamente.
CONCLUSIONES	La mayor parte de la información que se ofrece en los cribados de metabolopatías se presenta desde una perspectiva positiva y muy pocos folletos describen las posibles dificultades. Se recomienda el uso de criterios para el desarrollo de información de alta calidad o guías específicas para cada enfermedad examinada como punto de partida para el desarrollo de información dirigida al paciente.
COMENTARIOS	Los autores recomiendan la decisión informada dando a conocer tanto los beneficios como las limitaciones de los cribados.
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Hargreaves et al./Reino Unido/2005 (44)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Identificar y evaluar los folletos informativos dirigidos a los padres en el proceso de cribado de metabolopatías para, luego, realizar en base a ello una propuesta de folleto informativo para su utilización en el Reino Unido.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Tres fases: 1. Selección de los folletos informativos con la prueba del talón entre sus contenidos. 2. Desarrollo de un instrumento de evaluación basado en los criterios del modelo DISCERN y en los criterios del National Screening Committee del Reino Unido. 3. Análisis de los contenidos de los folletos seleccionados con el instrumento de evaluación elaborado en la segunda fase.
MEDIDAS DE RESULTADO	
RESULTADOS	La mayoría de los folletos informativos analizados contienen información sobre: (1) el objetivo del folleto informativo (a quién va dirigido), (2) los objetivos del cribado (beneficios), (3) las patologías que son cribadas, (4) el procedimiento del cribado (cómo se recoge la muestra de sangre y la posibilidad de que haya que repetir la prueba), (5) la necesidad de pruebas adicionales para confirmar un resultado positivo, y (6) el tratamiento para las patologias examinadas. Sin embargo, son menos los folletos que incorporan información sobre: (1) si el cribado es obligatorio o voluntario, (2) cuándo y cómo recibirán los resultados los padres, (3) las limitaciones y posibles daños o perjuicios del cribado (en particular, los resultados falsos positivos o falsos negativos).
CONCLUSIONES	Los recursos informativos existentes actualmente a disposición de los padres resaltan más los aspectos positivos del cribado que los negativos ajustándose más al modelo de promoción de la salud que al modelo de decisión informada
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Hargreaves et al./Reino Unido/2005 (45)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Examinar el punto de vista de los padres y los profesionales de la salud sobre el consentimiento informado y las necesidades de comunicación.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Estudio cualitativo con entrevistas semiestructuradas por teléfono y grupos focales con 47 padres de niños afectados o no, y con 35 profesionales de la salud desempeñando diferentes roles en el programa de cribado. 47 padres con niños sanos y con trastornos congénitos (42 madres y 3 padres) y 35 profesionales de la salud.
MEDIDAS DE RESULTADO	Temas incluidos en las entrevistas: experiencia con la prueba del talón y el proceso de cribado incluido el resultado, el tiempo y el formato de la información que recibieron sobre la prueba, quien les proporcionó la información, quién les gustaría que les proporcionase la información antes de la prueba, temas relacionados con el consentimiento informado y los resultados posparto. A los profesionales se les preguntaba sobre la comunicación con los padres y el parto, acceso a información útil para los padres, temas sobre el consentimiento informado, etc.
RESULTADOS	La mayoría de los padres decían que habían sido mínimamente informados sobre la prueba del recién nacido antes de realizar la prueba. Aunque poco informados se mostraban contentos de aceptar lo que consideraban un proceso rutinario de cribado. Centrados en otras prioridades después del nacimiento los padres prestaban poca atención a las razones del cribado. Algunos padres habían recibido un folleto, así como información oral de la comadrona; creían que estas no parecían conceder ninguna importancia especial a la prueba. Cuando los padres tenían niños afectados por alguna de estas enfermedades consideraban más importante tener un conocimiento básico sobre estas enfermedades. En cuanto al consentimiento informado, los padres no pensaban que podían rechazar la prueba, sino que lo consideraban como una pruaba rutinaria. Los padres con niños afectados eran los que presentaban sentimientos más favorables al cribado, diciendo incluso que debería ser obligatorio. Los profesionales de la salud también informaban de que el cribado no debería estar sujeto a decisión, debido a la importancia de la detección temprana de ciertas enfermedades. Los padres y profesionales a favor de la elección añadían que, si se recibe la información necesaria, no habría apenas posibilidad de rechazar la prueba. Un significativo número de padres y profesionales apoyaban el consentimiento escrito; estos padres argumentaban que firmar un papel hacía el cribado más importante y aseguraban que así se recibiría la información necesaria. Algunos médicos preferían el consentimiento escrito para estar protegidos legalmente.
CONCLUSIONES	Se necesita que los padres reciban información clara, breve y precisa y una comunicación más efectiva entre los profesionales de la salud y los padres que tenga en cuenta sus necesidades de información.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	A

AUTOR/PAÍS/AÑO	Campbell et al./EUA/2003 (46)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Se contrastan y comparan las actitudes de los padres sobre el programa de cribado, también se comparan estas actitudes con las opiniones de los profesionales de la salud.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Estudio cualitativo (12 grupos focales)/N = 102 (padres y profesionales de la salud).
MEDIDAS DE RESULTADO	Se utilizó una entrevista semiestructurada, se presentaron cinco escenarios: - Cribado neonatal. - PKU (phenylketonuria). - DMD (distrofia muscular). - El estatus del portador. - Rasgos genéticos del comportamiento.
RESULTADOS	La mayoría de los participantes apoyaban el cribado para la fenilcetonuria; el único coste mencionado fue el del seguro después del diagnóstico (EUA). Los padres tienen poca información sobre el cribado, muchos de los sujetos no sabían que la prueba se había hecho o para qué se había realizado. La mayoría de los participantes estaban de acuerdo en que la prueba fuese obligatoria, por el miedo a que algunos padres rechazasen a participar en él. Había un acuerdo general en la falta de información de los padres y la necesidad de más educación, sobre todo antes del parto. En cuanto al DMD, los sujetos que estaban a favor de realizar esta prueba, lo valoraban en relación con una preparación emocional y financiera, para hacer planes de vida en función de la enfermedad de su hijo, aunque también aludían al riesgo de padecer el estigma como niño enfermo
CONCLUSIONES	Los padres están más preocupados por la información que reciben que por el hecho de si es o no obligatorio el cribado. Se necesita más investigación para determinar cómo y cuándo educar a los padres para que puedan tomar una decisión informada sobre el cribado. También se necesita más diálogo entre los profesionales de la salud y el público en general para asegurarse de que las guías profesionales tienen en cuenta las necesidades y los intereses de los padres y las familias
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	A

AUTOR/PAÍS/AÑO	Campbell et al./EUA/2004 (47)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Se estudia la necesidad y el interés de los padres de recibir la información sobre el programa de cribado neonatal.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Estudio cualitativo (grupos focales)/N = 115 (padres del área de Chicago).
MEDIDAS DE RESULTADO	Actitudes y conocimientos sobre el cribado del recién nacido.
RESULTADOS	Cuatro de trece grupos focales no recordaban ningún detalle sobre el programa de cribado; en cinco grupos focales sólo un padre recordaba que se había realizado en la guardería; en los cuatro grupos focales restantes varios padres recordaban información más específica sobre la prueba. En general, se informó que precisaban más información y que debería ser proporcionada antes del parto. Los padres sugirieron que los médicos debían proporcionar información a través de folletos o vídeos en las áreas de espera prenatal, incorporar un seminario educacional en el hospital antes del nacimiento y coordinarse con el grupo pediátrico local para desarrollar una clase al mes sobre qué esperar cuando nazca el bebé.
CONCLUSIONES	Los programas educativos dirigidos a los padres en los cribados neonatales de metabolopatías deberían preocuparse por mejorar el grado de comprensión de los padres sobre la prueba y la necesidad de seguimiento, el compromiso de los padres con el seguimiento, la satisfacción de los padres con el cuidado que reciben los niños en el período posparto y la salud de los propios niños.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Detmar et al./Holanda/2007 (48)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Investigar las preferencias y puntos de vista de los padres y futuros padres con respecto a la información y el consentimiento del cribado del recién nacido y una posible extensión del programa.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Estudio cualitativo con siete grupos focales: dos grupos con futuros padres, dos grupos con padres con un niño sano, dos grupos con padres con un niño con algún trastorno y un último grupo mixto.
MEDIDAS DE RESULTADO	- La actitud general de los padres con respecto a la expansión del programa de cribado neonatal. - La aceptabilidad del cribado de varios trastornos. - Los criterios para extender el programa de cribado. - Experiencia con la información actual. - El consentimiento del método para el actual programa de la prueba del talón y su posterior expansión.
RESULTADOS	En cuanto al *consentimiento informado para el actual programa de cribado*, los padres sabían que se había realizado la prueba del talón, pero en realidad no sabían muy bien de que se trataba, porque no se les había informado. Pensaban que esta prueba se realizaba de forma automática y no pensaban en rechazarla. La opinión general sobre el programa era positiva porque la detección temprana era importante para la prevención. También decían que no se pedía el consentimiento. En cuanto al *consentimiento para un programa extendido,* había división en cuanto a si era necesario el consentimiento de los padres; algunos consideraban que la prueba debía ser obligatoria, mientras que otros creían que era preciso un consentimiento de los padres. En cuanto a la *información proporcionada en el actual programa de cribado*, los padres con hijos decían que no se les había proporcionado ninguna información con respecto a la prueba del talón. Algunos informaron haber recibido una carpeta, pero que no recordaban qué había en ella. Los que estaban esperando su primer hijo decían que habían oído algo sobre la prueba, pero no sabían para qué era. En cuanto a *la información sobre el programa extendido*, los padres pensaban que se necesitaría más información, sobre otros criterios y no solo los relacionados con la prevención del daño, información explícita sobre los portadores. También informaron que preferían recibir la información durante el embarazo y que la comadrona debería estar implicada en proporcionar la información.
CONCLUSIONES	Los padres prefieren que la información sobre el programa de cribado se ofrezca durante el embarazo. Existe división de opiniones entre los padres en cuanto a si se debe o no pedir el consentimiento de la prueba a los padres.
COMENTARIOS	La información debe ser proporcionada antes de lo que se da, durante el embarazo, y la comadrona debe estar implicada en el proceso de comunicación.
NIVEL DE CALIDAD	A

AUTOR/PAÍS/AÑO	Parsons et al./Reino Unido (Gales)/2007 (49)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Explorar los relatos de las madres sobre el cribado de metabolopatías para aumentar la comprensión de cómo ellas definen el cribado y hablan del proceso de consentimiento.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Entrevista semiestructurada (estudio cualitativo). N = 18 (madres de niños que participaron en el programa recientemente con resultado normal).
MEDIDAS DE RESULTADO	Durante la entrevista se tocaron cuestiones como sus experiencias durante el embarazo, el nacimiento (el momento de dar a luz), los primeros días del bebé en casa y también se habló sobre el cribado de metabolopatías.
RESULTADOS	De las cuestiones tratadas en la entrevista se identificaron cuatro áreas principales: 1) el contexto social y emocional del cribado neonatal, 2) la información proporcionada sobre el cribado, 3) el discurso del cribado, y 4) el cribado prenatal. Cabe señalar que la información proporcionada sobre el cribado de metabolopatías es facilitada en el período postnatal. Así, las madres señalan que este tipo de información debería ser dada con anterioridad, en la etapa del embarazo. Las madres hablan sobre el cribado de metabolopatías como un simple procedimiento rutinario que hay que realizar. Se encontró que existe un cierto reconocimiento entre las madres de que el consentimiento para llevarlo a cabo tiene que existir; esto suele suceder, ya que en esto influye el hecho de que la prueba la ofrece un profesional de salud de confianza y también interviene la expectativa social de que las madres responsables querrán que sus bebés sean examinados.
CONCLUSIONES	Las madres prefieren que se les proporcione la información durante el embarazo en línea con las recomendaciones más recientes del servicio de salud británico. Se debe, además, clarificar la naturaleza del consentimiento para cada prueba, dado que algunas pruebas requieren el consentimiento y otras no, sin que las madres sean conscientes de ello.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	B

AUTOR/PAÍS/AÑO	Davis et al./EUA/2006 (50)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Determinar el conocimiento de los padres y los médicos sobre el cribado del recién nacido, conocer la opinión sobre su coordinación, usar los datos para formular recomendaciones y desarrollar materiales educacionales para padres y médicos
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Estudio cualitativo (grupos focales/entrevistas individuales). - n1 = 51 (padres con hijos > 1 año que participaron en el programa) - n2 = 78 (profesionales que trabajan con recién nacidos) - n3 = 9 (profesionales del programa de cribado neonatal).
MEDIDAS DE RESULTADO	- *Entrevistas a padres*: conocimiento y experiencia sobre el cribado, opiniones sobre el consentimiento informado, sus preocupaciones sobre el proceso, cuándo, cómo y a través de quién recibir la información. Se pidió su opinión sobre diferentes folletos (contenido y diseño). A padres de niños con una segunda prueba se les preguntó cómo fueron informados y sobre las necesidades de mejorarlo. - *Entrevistas a profesionales de la salud*: qué sabían sobre la información que recibían los padres, qué hablaban con los padres sobre el cribado, qué creían que los padres querían y precisaban saber, coordinación y formato del parto, y cuáles eran las preguntas más frecuentes de los padres. También se les preguntó por sus experiencias concretas sobre el cribado. - *Entrevistas a profesionales sobre el programa estatal de cribado:* Descripción de sus programas, comunicación de resultados, qué materiales educacionales para los padres fueron desarrollados, la distribución..., qué creían que necesitaban saber los padres y los médicos sobre el cribado, y recomendaciones para mejorar la educación de los padres sobre el cribado neonatal.
	**Conocimiento y preocupación por la información inicial del programa de cribado:* - Los padres saben muy poco sobre el cribado neonatal, no buscaron ni recibieron información antes del parto. Muchos recordaban haber recibido un folleto en un paquete de información, pero pocos se acordaban de la información que contenía. En el estado en el que el cribado es obligatorio los padres recordaban haber firmado un consentimiento. - Los médicos: sabían que los padres recibían la información en el hospital, asumían que no estaban interesados en saber más. Ninguno de ellos había leído el folleto del estado. - Los profesionales del programa estatal: todos conocían las posibles pruebas, las variaciones en los protocolos de cada estado, y la legislación y la política. **Conocimiento y comprensión del proceso de informar a los padres sobre los resultados*: - Muy pocos padres recordaban haber recibido resultados de la prueba, y no eran conscientes del tiempo que les llevó conocer los resultados. La mayoría prefería no ser informados a menos que hubiese un problema. La mayor parte de los participantes no sabían que el departamento de salud del estado estaba implicado en el cribado y que tenía laboratorios especiales. La mayoría se alarmaban cuando les decían que deberían repetir la prueba. - Solo los médicos implicados en el cuidado del niño después del parto, pediatra y médico familiar, recibían los resultados del cribado: algunos notificaron que el proceso no era lo suficientemente rápido cuando se precisaba repetir la prueba. - El problema mayor con el que se encontraban los profesionales del programa era cuando un niño no estaba asignado a un médico de cabecera.

RESULTADOS	**Consentimiento informado y costes*: - Para la mayoría de los padres el consentimiento no era importante (ya que la prueba es obligatoria) - Tanto los médicos como los profesionales del programa creían que el consentimiento podría causar confusión, o incrementar el rechazo a hacerlo. La mayoría de los médicos no era consciente de los costes que implicaba la prueba. **Recomendaciones para la comunicación sobre el programa de cribado*: - Padres: la mayoría querían recibir la información a través de un médico de confianza acompañada de un folleto informativo. Todos afirmaban que el peor momento era durante la hospitalización para el parto, y el mejor sería en el tercer trimestre de embarazo, y que la información debería darse varias veces. - Médicos: la mayoría estaban dispuestos a incluir información sobre el cribado a futuros padres, siempre que no les retrasase en su trabajo. - Los profesionales del programa estatal recomendaban que la información fuese breve y concisa a través de un folleto que incluyese información de contacto, y que el tercer trimestre era el mejor momento para informar sobre la prueba. **Recomendaciones sobre lo que los padres y médicos quieren y necesitan saber*: - Padres: mostraban poco interés en recibir información detallada (solo si su niño estaba afectado). Querían información concreta de: que el niño iba a ser examinado, que esto iba a beneficiar al niño, que podría ser necesario otro examen, como serían informados sobre la necesidad de otro examen y la necesidad de actuar rápidamente. - Médicos: la información oral que se les debe dar a los padres ha de ser limitada, y se les dará más información si el niño necesitase otra prueba. **Sobre los cuidadores*: dieciocho madres mencionaron estar satisfechas con el cuidado proporcionado por el ginecólogo, ocho estaban satisfechas con los médicos de cabecera, y cinco indicaron que los cuidadores debían de tratarlas más como seres humanos y estar preparados para satisfacer sus dudas; tres indicaron no estar adecuadamente informadas.
CONCLUSIONES	Los profesionales de la salud deberían implicarse más en la educación de los padres sobre el cribado. Las sociedades profesionales y los servicios de salud estatales deberían trabajar juntos para implicar más a los padres. Los materiales educativos para el usuario, tales como los que han desarrollado los propios autores del estudio, pueden ayudar a desarrollar esta aproximación educativa.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	A

AUTOR/PAÍS/AÑO	Tluczek et al./EUA/2006 (51)
OBJETIVO DEL ESTUDIO	Describir las preferencias de los padres de niños diagnosticados con anomalías que pueden derivar en fibrosis quística , sobre los consejos en el momento de la prueba del cloro en sudor.
DISEÑO/ MUESTRA/ MÉTODO	Entrevista (estudio cualitativo). N = 33 familias (33 madres y 31 padres con bebés con probabilidad de diagnóstico de fibrosis quística).
MEDIDAS DE RESULTADO	En la entrevista se incluyeron cuestiones relacionadas con la probabilidad del diagnóstico de fibrosis quística, explicación detallada de lo que es la fibrosis quística, implicaciones para los bebés portadores de la enfermedad y procedimiento de la prueba del cloro en sudor.
RESULTADOS	Este estudio identifica y describe dos dimensiones principales en relación con las preferencias de los padres: a) información directa y real sobre la probabilidad de que los niños sean diagnosticados de fibrosis quística. Evitar términos médicos complejos ("mutación" o "deltaF508"), proporcionando a los padres una explicación más sencilla que les haga comprender la fibrosis quística (FQ). Evitar también términos como "falso- positivo" y "verdadero negativo" para no crear tanta confusión en los padres sobre la realidad que conlleva la enfermedad, sobre el procedimiento de la prueba del sudor y la genética de la fibrosis quística. b) Apoyo social consistente en ofrecer a los padres la opción de acogerse a un formato simple de información sobre la fibrosis quística (FQ), mostrando empatía por su dolor, infundirles esperanza, ofrecerles y consejo personalizado. Todo esto conllevaría una reducción de la incertidumbre y una reducción del daño emocional.
CONCLUSIONES	A los padres se les debería ofrecer no solo información práctica sino también apoyo social. Procediendo con esta doble aproximación se informa a la vez que se reduce el estrés que genera en los padres la propia información.
COMENTARIOS	
NIVEL DE CALIDAD	B

Anexo E. Estudios excluidos

Estudios excluidos	Motivos de exclusión
Hargreaves K, Stewart R, Sinclair J, Oliver S, Thorogood J, Coppinger C. Health visitors' role in newborn blood spot screening. Community Pract. 2006;79(7):221-4	Estudio de opinión
Yang YM, Andrews S, Peterson R, Shah A, Cepeda M. Prenatal sickle cell screening education effect on the follow-up rates of infants with sickle cell trait. Patient Educ Couns. 2000;39(2-3):185-9	Se evalúa la efectividad de un programa educativo en soporte visual, no impreso
Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribaje (screening) habitual de gota de sangre (Revisión Cochrane traducida). En: *La Biblioteca Cochrane Plus*, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de *The Cochrane Library*, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)	Revisión sistemática en la que no se encuentran resultados
Ciske DJ, Haavisto A, Laxova A, Rock LZ, Farrell PM. Genetic counseling and neonatal screening for cystic fibrosis: an assessment of the communication process. Pediatrics. 2001;107(4):699-705	Se evalúa la comunicación oral con padres de niños con fibrosis quística
Kemper AR, Fant KE, Clark SJ. Informing parents about newborn screening. Public Health Nurs. 2005;22(4):332-8	Evalúa la política informativa de los programas de cribado neonatales, no los contenidos de los materiales impresos
Hewlett J, Waisbren SE. A review of the psychosocial effects of false-positive results on parents and current communication practices in newborn screening. J Inherit Metab Dis. 2006;29(5):677-82	Evalúa el impacto emocional de los falsos positivos en diversos cribados neonatales

Anexo F. Lista de comprobación (check-list) para evaluar la información de los programas

CRITERIOS DE EVALUACIÓN		INVITACIÓN		RESULTADOS	
		FOLLETO	CARTA INICIAL	NORMAL	PRUEBAS DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA
INFORMACIÓN SOBRE LA ENFERMEDAD					
General	¿Qué es una alteración endocrinometabólica congénita?				
	Enfermedades cribadas por el programa				
	Descripción y consecuencias de la enfermedad				
	Causas				
	Mencionar tratamientos eficaces				
	Descripción de la evolución sin tratamiento				
Datos epidemiológicos	Incidencia de las enfermedades endocrinometabólicas				
INFORMACIÓN SOBRE EL PROGRAMA DE CRIBADO					
Objetivos	Objetivos del programa				
	¿Qué significa detección precoz?				
	¿Qué implica un programa de cribado?				
	Población diana				
	¿Por qué se implica a los recién nacidos sanos/asintomáticos?				

CRITERIOS DE EVALUACIÓN		INVITACIÓN		RESULTADOS	
		FOLLETO	CARTA INICIAL	NORMAL	PRUEBAS DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA
Sobre la organización	Identificación de la organización				
	Contacto: teléfono, dirección postal, dirección de correo electrónico/página web				
	¿Cómo obtener información complementaria? Páginas web/ correo electrónico, otros (servicios de información, líneas telefónicas especializadas, grupos…)				
	Firmas: responsables del programa, otros (pediatra, rep. administración…)				
Logística	Forma de remitir la muestra al laboratorio				
	Completar la ficha de datos y mantener actualizados datos de contacto				
	¿Dónde se realiza la prueba?				
Procedimiento	Prueba del talón				
	Finalidad				
	Doble extracción				
	Prueba de orina (Finalidad)				
	¿Cómo se hace la prueba?				
	¿Cuándo debe hacer la prueba?				
	Tiempo de envío de la muestra				
	Actuar sin pérdida de tiempo				
	¿Quién toma la muestra?				
	¿Cuánto dura la prueba?				
	Grado de complejidad				
	Análisis de la muestra				
	¿Cómo serán almacenadas las muestras?				
	Razones para repetir la prueba				
	Gratuidad de la prueba				

CRITERIOS DE EVALUACIÓN		INVITACIÓN		RESULTADOS	
		FOLLETO	CARTA INICIAL	NORMAL	PRUEBAS DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA
Resultados	Resultados (mención)				
	Descripción del significado				
	Tiempo de espera por los resultados				
	¿Cómo se reciben los resultados?				
	¿Qué hacer en caso de no recibir los resultados?				
	¿Cómo y cuándo se pondrá en contacto para una nueva cita?				
	Razones para actuar ante un resultado positivo				
	Importancia del seguimiento tras los resultados				
Validez	Precisión de la prueba (dato cualitativo)				
	Falso positivo, falso negativo, sensibilidad y especificidad.				
Pruebas de confirmación diagnóstica	Mencionar la posibilidad de necesitar pruebas de confirmación diagnóstica				
	¿Qué pruebas de confirmación diagnóstica se van a realizar?				
	Descripción de cada prueba				
	Justificación del uso de la prueba				
	¿Cómo será citado?				
	¿Cuándo será citado?				
	Tiempo de espera de los resultados				
	Información sobre la posibilidad de asesoramiento por personal sanitario				
	Mención de dónde ampliar la información				

CRITERIOS DE EVALUACIÓN		INVITACIÓN		RESULTADOS	
		FOLLETO	CARTA INICIAL	NORMAL	PRUEBAS DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA
Beneficios	Diagnóstico:				
	Detección precoz				
	Prevención de discapacidades				
	Información sobre el tratamiento precoz				
	Información sobre el aumento de la supervivencia				
	Reducción de riesgos (mención)				
	Descripción (reducción del riesgo relativo y absoluto de secuelas, reducción relativa y absoluta de mortalidad)				
Riesgos	Sobrediagnóstico				
	Sobretratamiento				
	Dolor/incomodidad				
	Infección				
Derechos de los pacientes	Carácter voluntario/obligatorio de la prueba				
	Rechazo de la prueba bajo responsabilidad parental				
	Autorización de la prueba				
	Confidencialidad de los datos				
	Políticas de almacenamiento de muestras				
Minimizar daños emocionales	Mencionar que repetir una prueba no significa un resultado anormal				
	Mencionar que la mayoría de las muestras son normales				
	Información para reducir la ansiedad por los resultados				
	Información para reducir el temor y la ansiedad por las pruebas de confirmación diagnóstica				
	Información para dar tranquilidad con respecto al seguimiento				
Bibliografía científica					
Organismos que avalan la información					

Anexo G. Resultados del análisis de páginas web sobre información de cribado de metabolopatías

El primer objetivo fue conocer qué comunidades y ciudades autónomas ofrecían información sobre programas de cribado de metabolopatías a través de páginas web.

Las direcciones de las páginas web que se localizaron son las siguientes:

Andalucía	http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/ documentosAcc.asp?pagina=gr_serviciossanitarios1_2_4_1
Asturias	http://www.princast.es/servlet/page?_pageid=3463&_dad=portal301&_schema =PORTAL30
Baleares	http://portalsalut.caib.es/psalutfront/info?id=1228&idSubArea=7
Canarias	http://www.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/6/6_1/pr_salud_infantil/ppal.jsp
Cantabria	http://www.saludcantabria.org/saludPublica/pag/metabolopatias.aspx
Castilla-La Mancha	http://sescam.jccm.es/web1/home.do?main=/ciudadanos/informacionSalud/ infancia_ ActividadesAtPrimaria.html
Castilla y León	http://www.sanidad.jcyl.es/sanidad/cm/sanidad/tkContent?pgseed= 1208513896169 &idContent=6619&locale=es_ES&textOnly=false
Cataluña	http://www.gencat.net/salut/depsan/units/sanitat/html/es/dir125/ doc11909.html
Comunidad Valenciana	http://www.sp.san.gva.es/DgspWeb/sscc/servEntrada.jsp?CodSer=S001&Opcion= SANMS116&Pag=punto.jsp?CodPunto=545&Opcion=SANMS116&MenuSup=SANM S11&Nivel =2&MenuSup= SANMS11&Seccion=SANPSProgSec&Nivel=2&Opcion=SA NMS116#SANPSProgSec
Extremadura	http://sia.juntaex.es/guia/guiaNov.asp?cod=2846
Galicia	http://dxsp.sergas.es/default.asp
Madrid	http://www.madrid.org/cs/Satellite?c=PTSA_Generico_ FA&cid=1142340522188&language =es&pageid=1160390910007&pagename=Portal Salud%2FPTSA_Generico_FA%2FPTSA_ pintarGenericoIndice&pv=1160567278204& vest=1160390910007
Murcia	http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=28265&idsec=346
Navarra	http://www.cfnavarra.es/isp/
País Vasco	http://www.osanet.euskadi.net/r85-20432/es/contenidos/informacion/salud_infantil/ es_4049/programa_cribado

Una vez localizadas las páginas, se procedió a su análisis utilizando los siguientes criterios:

1. Web (su acceso directo, alusión dentro de un plan o programa e inexistente)
2. Actualización periódica de datos (anual, más de tres años y sin fecha)
3. Información de la organización (nombre, datos de contacto y logística)
4. Objetivos
5. Población objetivo
6. Información sobre metabolopatías
7. Pruebas (tipos de pruebas, logística, resultados)
8. Acceso, procedimiento y aplicación
9. Tratamiento
10. Edición electrónica de ejemplares —*folletos/trípticos/dípticos/protocolos*—
11. Otros: noticias, estudios, otros links informativos y otros (datos epidemiológicos, cobertura, unidades de exploración…).

Hay siete programas de metabolopatías que cuentan con página propia. El análisis de las páginas se realizó durante el mes de abril del 2008.

En la tabla siguiente se muestran las características y contenidos de los distintos programas de cribado.

Características y contenidos de las páginas web de los distintos programas de cribado de metabolopatías

Contenidos	Comunidad	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-L Mancha	C. y León	Cataluña	Ceuta	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid	Melilla	Murcia	Navarra	País Vasco	La Rioja
Web	Acceso directo			■	■	■	■							■	■				■	
	Dentro de un programa	■						■	■	■		■	■				■	■		
	Inexistente		■								■					■				■
Actualización	Anual									■		■		■						
	Más de 3 años	■		■	■	■														
	Sin fecha						■	■	■				■		■		■	■	■	
Organización		■		■	■		■		■				■	■	■			■	■	
Objetivos		■		■	■	■	■		■	■			■	■	■			■	■	
Población objetivo		■		■	■	■	■		■			■	■	■				■	■	
Metabolopatías		■		■	■	■	■		■				■	■					■	
Pruebas		■		■	■	■	■	■	■				■	■	■			■	■	
Acceso, procedimiento y aplicación		■		■	■	■	■		■	■			■	■	■			■	■	
Tratamiento									■	■			■	■						
Edición electrónica de ejemplares				■		■			■					■					■	
Otros	Noticias																			
	Estudios													■						
	Links informativos													■						
	Otros												■	■						

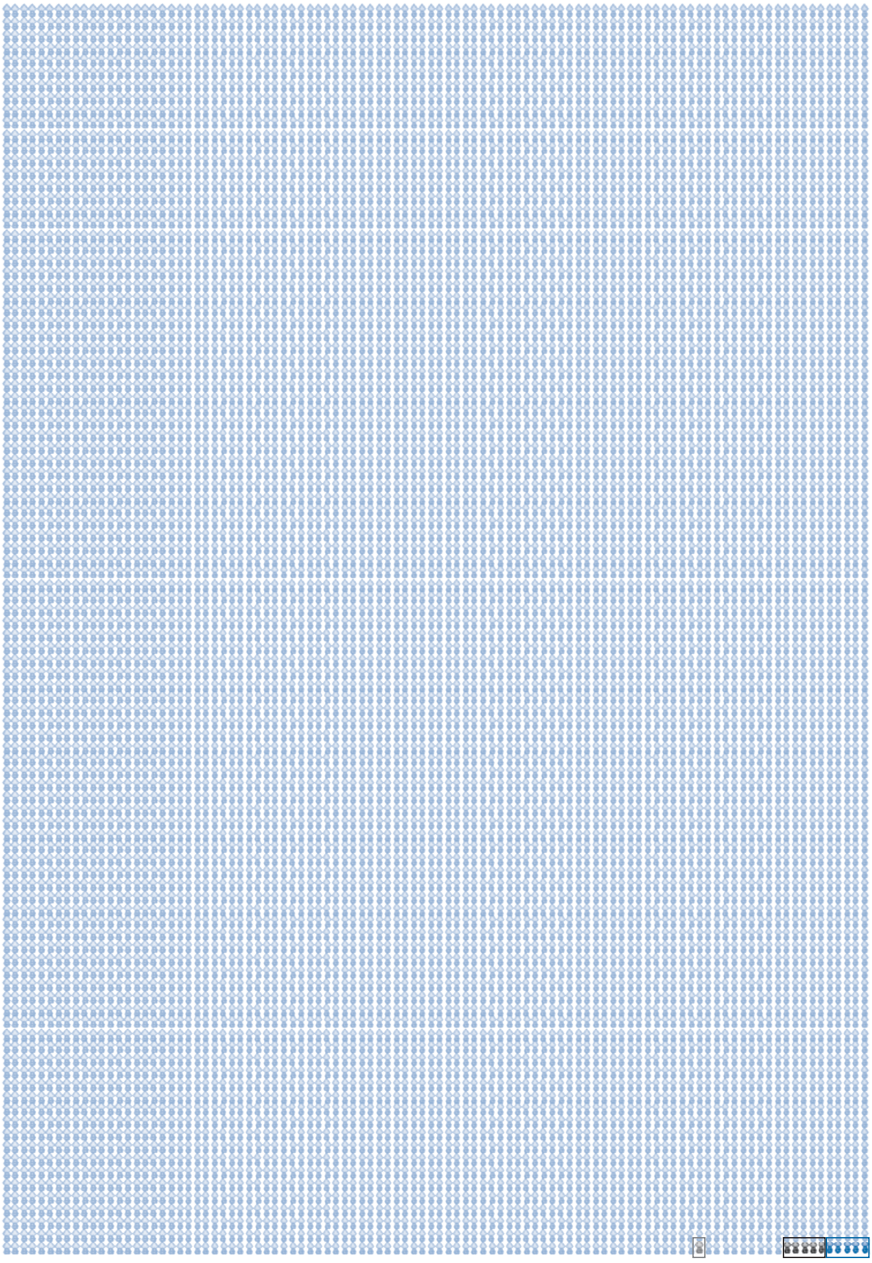
Anexo H. Características de los padres que participaron en los grupos focales

GRUPO FOCAL DE BILBAO				
PARTICIPANTE	EDAD	NIVEL DE ESTUDIOS	SITUACIÓN SOCIOLABORAL	OBSERVACIONES
N.º 1	36	Licenciada en Medicina	Empresaria	Madre primeriza
N.º 2	36	Diplomada en CC. Empresariales	Empleada en gestoría	Madre primeriza
N.º 3	37	Carrera musical	Cantante	Madre primeriza
N.º 4	37	Diplomada en Derecho	Empresaria	Madre primeriza
N.º 5	40	Bachillerato	Desempleada	Madre no primeriza. Parto múltiple (gemelos)
N.º 6	37	Licenciada en Informática	Técnica en empresa informática	Madre primeriza
N.º 7	36	FP II Administrativo	Desempleada	Madre no primeriza
N.º 8	36	Licenciada en Psicología	Técnica de calidad	Madre primeriza. Al bebé le realizaron la prueba de fibrosis quística a los tres meses, con resultado negativo

GRUPO FOCAL DE UTRERA (Sevilla)				
PARTICIPANTE	EDAD	NIVEL DE ESTUDIOS	SITUACIÓN SOCIOLABORAL	OBSERVACIONES
N.º 1	38	EGB	Ama de casa	Madre primeriza
N.º 2	40	EGB	Ama de casa	Madre no primeriza
N.º 3	39	EGB	Desempleada	Madre no primeriza
N.º 4	37	FP II Administrativo	Ama de casa	Madre primeriza
N.º 5	36	Bachillerato	Comercial empresa de seguros	Madre no primeriza
N.º 6	36	COU	Peluquera	Madre primeriza
N.º 7	36	FP II Estética	Esteticista	Madre primeriza
N.º 8	37	EGB	Limpiadora	Madre primeriza

GRUPO FOCAL DE MONTGAT Y CUBELLES (Barcelona)				
PARTICIPANTE	EDAD	NIVEL DE ESTUDIOS	SITUACIÓN SOCIOLABORAL	OBSERVACIONES
N.º 1				NO ASISTIÓ AL GRUPO FOCAL
N.º 2	30	Bachillerato	Ama de casa	Madre primeriza
N.º 3				NO ASISTIÓ AL GRUPO FOCAL
N.º 4	29	FP II Administrativo	Contable	Madre primeriza
N.º 5	28	FP II Administrativo	Administrativa	Madre primeriza
N.º 6	35	FP II Administrativo	Desempleada	Madre no primeriza
N.º 7	35	FP II Maestría Industrial	Perito	Padre primerizo
N.º 8	28	FP II Electrónica	Operario fábrica	Padre primerizo

Anexo I. Pictograma



10 000 niños a los que se le hace la prueba del talón

Niños con resultados normales en la prueba del talón: **9990**	Niños que necesitan pruebas de confirmación: **10**
Niños con hipotiroidismo congénito y resultado normal en la prueba del talón: **1***	Niños con hipotiroidismo congénito detectado por la prueba del talón: **5**

** Cifra redondeada, en realidad de 0,25 a 0,5*

PROPORCIÓN DE NIÑOS **CON** HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
DETECTADO EN LA PRUEBA DEL TALÓN:
5 de 6 hipotiroidismos congénitos se detectan en la prueba del talón
8 de cada 10 hipotiroidismos congénitos se detectan en la prueba del talón
El 83% de los hipotiroidismos congénitos se detectan en la prueba del talón
830 de cada 1000 hipotiroidismos congénitos se detectan en la prueba del talón

PROPORCIÓN DE NIÑOS **SIN** HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO CON PRUEBA DEL TALÓN NORMAL:
9989 de 9994 niños sanos (sin hipotiroidismo) tienen una prueba del talón normal
9,9 de cada 10 niños sanos (sin hipotiroidismo) tienen una prueba del talón normal
El 99,9% de niños sanos (sin hipotiroidismo) tienen una prueba del talón normal
999 de cada 1000 niños sanos (sin hipotiroidismo) tienen una prueba del talón normal

PROPORCIÓN DE NIÑOS CON LA **PRUEBA** DEL TALÓN **POSITIVA**
Y QUE TIENEN HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO:
5 de 10 niños con alteraciones en la prueba del talón tienen hipotiroidismo congénito
El 50% de niños con alteraciones en la prueba del talón tienen hipotiroidismo congénito
500 de cada 1000 niños con alteraciones en la prueba del talón tienen hipotiroidismo congénito

PROPORCIÓN DE NIÑOS CON **PRUEBA** DE TALÓN **NORMAL**
QUE NO TIENEN HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO:
9989 de 9990 niños con la prueba del talón normal no tienen hipotiroidismo congénito
9 de cada 10 niños con la prueba del talón normal no tienen hipotiroidismo congénito
El 99,9% de niños con la prueba del talón normal no tienen hipotiroidismo congénito
999 de cada 1000 niños con la prueba del talón normal no tienen hipotiroidismo congénito

INCIDENCIA DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
(Casos nuevos en España): 2298
1 de cada 2470 recién nacidos
49 de cada 100 000 recién nacidos
5 de cada 10 000 recién nacidos

9 788495 463623

P.V.P.: 10 euros