

# Conocimiento, actitud e información recibida sobre el programa de cribado neonatal por parte de los padres de un hospital general en España: ¿hay margen para la mejora?

J.M. Lloreda-García, S. Gil-Sánchez, C. Martínez-Ferrández, M. Sorlí-García, J.D. González-Rodríguez  
Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario «Santa Lucía». Cartagena (Murcia)

## Resumen

**Objetivo:** Aunque las tasas de cobertura en los programas de cribado neonatal se acercan al 100% en nuestra región, se sabe poco del nivel de conocimiento y la información recibida por los padres en este programa, aspecto esencial para asegurar un verdadero consentimiento informado. El objetivo de este estudio es determinar el grado de conocimiento, la actitud y la información recibida por los padres en nuestra área sanitaria, usando un cuestionario *ad hoc*.

**Resultados:** La mayoría de los padres no conocen algunos aspectos esenciales sobre el programa de cribado endocrino-metabólico neonatal y dan el consentimiento sin un verdadero conocimiento sobre esta prueba.

**Conclusiones:** Los diferentes niveles asistenciales deberían hacer un esfuerzo para incrementar la educación de los padres sobre el cribado neonatal.

©2014 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Cribado neonatal, prueba del talón

## Abstract

**Title:** Knowledge, attitude and information received on newborn screening programs of parents of neonates born in a Spanish general hospital: still room for improvement?

**Objective:** Although coverage rates of newborn screening program approach to 100% in our region, little is known about parent's knowledge, attitude and information received on this program, essential for assuring a true informed consent. The aim of this study was to quantitatively assess the degree of knowledge, attitude and source of information on this program by parents of our health district using an ad hoc designed questionnaire.

**Results:** Most parents do not know essential aspects about newborn screening programs and give the informed consent without knowing the significance of the test.

**Conclusions:** Different levels of care should make an extra effort to increase parental education on metabolic screening.

©2014 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Neonatal screening, heel prick test

## Introducción

Se acepta de forma generalizada que los programas de cribado neonatales son extremadamente útiles e incluyen casi al 100% de la población de recién nacidos. Sin embargo, también se sabe que estos programas no están exentos de efectos adversos, tanto físicos (p. ej., infecciones) como psicológicos y emocionales, como los derivados de los resultados falsos positivos. Desde un punto de vista ético y legal, como en cualquier otra intervención, estos procedimientos deberían realizarse solamente tras obtener un consentimiento informado de los padres del recién nacido, que sólo será «informado» si nos aseguramos del correcto entendimiento del test por parte de los padres. A pesar del excelente porcentaje de realización del cribado metabólico en España, hay poca información sobre el grado de conocimiento de los padres del neonato sobre esta prueba.

Solamente existe un informe del Ministerio de Ciencia y Educación<sup>1</sup> que alerta de la falta de conocimiento sobre esta materia por parte de los padres.

En la práctica clínica habitual, los autores han observado, a pesar de la aceptación general del programa por parte de los padres, que el nivel de conocimiento es casi siempre bajo, y muchos padres parecen no saber qué se está haciendo en realidad en el programa. Estas observaciones llevaron a diseñar un estudio con el objetivo de cuantificar el grado de conocimiento sobre el cribado metabólico neonatal de los padres de nuestro hospital, su actitud hacia estos programas y la información que recibieron, de cara a encontrar oportunidades de mejora en estas áreas. Se desarrolló un cuestionario *ad hoc*, validado y usado para alcanzar estos objetivos.

Fecha de recepción: 2/12/12. Fecha de aceptación: 5/02/13.

**Correspondencia:** J.M. Lloreda-García. Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario «Santa Lucía». Paraje Mezquita, s/n. Cartagena (Murcia). Correo electrónico: jmlloreda@gmail.com

## Material y métodos

El estudio se llevó a cabo en un hospital general universitario de un área de salud con una población de 260.000 personas, con 3.200 partos al año y una unidad neonatal IIIb con 8 puestos de cuidados intensivos neonatales. No existe en el área ninguna otra institución que realice partos. En nuestra región, el cribado neonatal se realiza después de las primeras 72 horas de vida, en general cuando la madre y el recién nacido han abandonado ya el hospital (normalmente 36-48 h tras el alta).

### Criterios de inclusión

Fueron elegidos para participar en el estudio los padres (madre y padre) de neonatos nacidos entre el 1 de febrero de 2012 y el 31 de julio de 2012 en nuestro hospital. Los criterios de inclusión eran ser hispanohablantes, no haberse realizado ya el cribado metabólico y estar ingresado el bebé junto a la madre en el área de maternidad. Los criterios de exclusión eran no haber obtenido el consentimiento para participar y estar el recién nacido hospitalizado en el servicio de neonatología. Los participantes se seleccionaron de forma casi aleatorizada, según números de habitaciones fijados los días en que al menos uno de los investigadores estuviera a cargo de la unidad neonatal.

### Cuestionario

Se desarrolló un cuestionario *ad hoc* para medir los principales ítems: conocimiento, actitud y fuente de información respecto al programa de cribado neonatal. Las versiones iniciales se obtuvieron después de realizar entrevistas estructuradas con padres y médicos. Después de obtener el consentimiento informado, el cuestionario era rellenado por la madre y/o el padre del neonato siempre antes de recibir la información (de forma oral y por escrito) sobre el cribado metabólico por parte del pediatra. En la tabla 1 se recoge el cuestionario.

### Datos

Las respuestas al cuestionario se incluyeron manualmente en una base de datos y fueron analizadas con el programa SPSS v. 20 con los métodos estándar.

### Aspectos éticos

El protocolo del estudio fue aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica de nuestro hospital y se obtuvo un consentimiento informado de cada participante.

## Resultados

Durante el periodo de estudio, 1.530 recién nacidos fueron hospitalizados junto a sus madres en la maternidad de nuestro hospital, y se ofreció la participación a 315 padres o madres. Se rellenaron 290 cuestionarios (92%). En la tabla 2 se muestran las características sociodemográficas de los padres y en la tabla 3 los principales resultados. El conocimiento de la «prueba del talón» es el único ítem que varía significativamente entre los padres con otros hijos o sin hijos ( $p < 0,005$ ). La

mayoría de los padres no sabe qué es una enfermedad metabólica o endocrina congénita.

## Discusión

Los programas de detección precoz de enfermedades endocrinometabólicas congénitas son una estrategia de prevención secundaria, en la que se aplica una prueba a personas asintomáticas con el objetivo de conocer la probabilidad de presentar una determinada enfermedad y reducir su morbimortalidad y las discapacidades asociadas. No son pruebas diagnósticas definitivas y deben seguirse de una conformación precoz y un tratamiento adecuado lo antes posible. Para que una persona tome una decisión informada, necesita tener la información adecuada, de calidad, fiable y fácil de comprender. En el programa de cribado metabólico las personas deberían ser informadas e invitadas a participar, entendiendo el objetivo del cribado, la posibilidad de obtener resultados falsos positivos<sup>2</sup> y falsos negativos, los riesgos del proceso, las implicaciones médicas y sociales y los planes de seguimiento<sup>3</sup>. La persona, además de sentirse informada, debe ser libre para tomar una decisión

En España<sup>1</sup>, al igual que en otros países<sup>4-6</sup>, no todas las regiones o comunidades autónomas tienen el mismo programa de cribado ni se buscan las mismas enfermedades, y la información por escrito que se entrega a los padres es muy variable. En la mayoría de ellas no se hacen apreciaciones sobre los aspectos negativos y las limitaciones de dichos programas. Diversos estudios han demostrado que el material por escrito que se entrega está diseñado para un nivel educativo superior al de la población general<sup>1-7</sup>.

Existen pocos estudios sobre la percepción y las experiencias de los padres respecto a la información que reciben<sup>1-9</sup>. En general, se concluye que la información es escasa y que tienen poca posibilidad de elección. La mayoría de los folletos no se ajustan<sup>10</sup> al modelo de decisión informada, no se mencionan las limitaciones, no hay posibilidad de elegir o son de difícil lectura. La mayoría de padres dicen que han sido mínimamente informados antes de la prueba<sup>11</sup> y que no están familiarizados con la enfermedad buscada; tampoco conocían el significado de la prueba, los puntos mínimos necesarios para la toma de decisiones informadas, no sabían qué era la fenilcetonuria ni su significado a largo plazo; pero sí se les informaba<sup>12,13</sup>, lo entendían y querían recibir más información.

Otros estudios coinciden en que los padres lo viven como un procedimiento rutinario<sup>14</sup>, y dieron su consentimiento sin ser conscientes de que se pudiera rechazar. La mayoría quería que el cribado fuera obligatorio<sup>1-15</sup>, aunque una minoría de ellos querían decidir por sí mismos. En otras ocasiones existía la percepción de que una madre responsable debe realizar la prueba, aunque no conozca en qué consiste<sup>14</sup>.

Los padres, en su mayoría, no asocian este estudio a las enfermedades relacionadas con la discapacidad mental, y al-

## Cuestionario

Servicio de Neonatología. Hospital Universitario «Santa Lucía» de Cartagena

Edad	Mujer	Hombre				
Nacionalidad	Española	Marroquí	Latinoamericana	Otra		
Otros hijos	0	1	2	3	4	>4
1. ¿Conoce usted qué es una enfermedad endocrina y/o metabólica congénita?	Sí	No				
2. ¿Conoce la denominada «prueba del talón» o cribado metabólico?	Sí	No				
3. ¿Sabe para qué sirve?	Sí	No				
4. ¿Cree que es bueno realizar la prueba del talón?	Sí	No				
5. ¿Cree que previene una enfermedad o que la detecta precozmente?	Previene	Detecta	No lo sé			
6. ¿Conoce alguna enfermedad que investigue la prueba del talón?	Sí	No				
7. ¿Cree que se buscan algunas causas de discapacidad mental?	Sí	No	No lo sé			
8. ¿Cree que se buscan algunas alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down?	Sí	No	No lo sé			
9. ¿Sabe cómo de frecuentes son cada una de las enfermedades que se pueden detectar?	Muy frecuentes	Frecuentes	Infrecuentes	No lo sé		
10. ¿Cree que es necesario realizarla?	Sí	No				
11. ¿Cree que es obligatoria?	Sí	No	No lo sé			
¿Cree que debe ser obligatoria?	Sí	No	No lo sé			
12. ¿Cree que deberían pedirle opinión?	Sí	No				
13. ¿Sabe a qué niños hay que hacérsela?	Sí (todos, algunos)	No				
14. ¿Conoce por qué es importante la detección precoz o temprana?	Sí	No				
15. ¿Cree que todas estas enfermedades tienen tratamiento específico?	Sí	No				
16. ¿Conoce algún aspecto perjudicial de realizar la prueba del talón?	Sí	No				
17. ¿Conoce estas enfermedades?			Sí	No		
• Fenilcetonuria			Sí	No		
• Hipotiroidismo congénito			Sí	No		
• Fibrosis quística			Sí	No		
18. ¿Le gustaría que le informaran de ellas brevemente?	Sí	No	Sólo si la prueba es anormal			
19. ¿Detecta todas las enfermedades endocrinometabólicas?	Sí	No	No lo sé			
20. ¿Cree que es una prueba diagnóstica definitiva?	Sí	No	No lo sé			
21. Durante el seguimiento del embarazo, ¿ha hablado del cribado endocrinometabólico con su:						
• Médico de familia?			Habitualmente, a veces, una vez, nunca			
• Ginecólog@, matron@?			Habitualmente, a veces, una vez, nunca			
22. Si le informaron, ¿esa información le pareció adecuada?	Sí	No				
23. ¿Fue por escrito (antes del parto)?	Sí	No				
24. ¿Cuándo cree que es el mejor momento para recibir información por escrito?	Embarazo	Hospital	Tras el alta			
25. ¿Ha leído usted el documento por escrito que se le proporcionó después del parto?	Sí	No	No lo sabía/no lo tengo			
26. ¿Sabe usted si hay un plazo recomendado para realizarla?	Sí	No	No lo sé			
27. En caso afirmativo, ¿cuál es ese plazo? Señálelo:						
• Antes del tercer día de vida						
• A partir del tercer día de vida, lo antes posible, y tras 48 horas de iniciar la alimentación						
• A partir del tercer día (no más específico)						
• No existe un plazo definido						
28. ¿Sabe cómo se realiza la extracción?	Sí	No				
29. ¿Sabe dónde se procesan las muestras?	Sí	No				
30. ¿Sabe usted qué se hace con las muestras tras ese análisis?	Sí	No				
31. ¿Sabe cómo se comunicarán los resultados?	Sí	No				
32. En caso de tener otros hijos, ¿se ha realizado la prueba del talón en ellos?	Sí	No				
33. ¿Conoce el resultado?	Sí	No				
34. Nivel de estudios	Básicos	Medios	Universitarios			

gunos confunden la prueba con determinaciones de alteraciones cromosómicas, ictericia, etc.<sup>1,7</sup>. El hecho de no conocer que se asocian a una discapacidad mental puede ser un factor limitante a la hora de cumplir los plazos de extracción y forma de conservación de la muestra.

En diferentes estudios realizados en otros países existe controversia sobre si debe realizarse el cribado completo a todos los recién nacidos o bien si en algunas de las enfermedades debe realizarse de forma optativa<sup>7,8</sup>. Existe una gran preocupación sobre los aspectos éticos de algunos de estos test<sup>7,8,16-18</sup>.

**TABLA 2**

**Características sociodemográficas de los padres**

	<i>n</i>	(%)
<b>Sexo</b>		
Hombres	110	37,9
Mujeres	180	62,1
<b>Edad de 17 a 52 años</b>		
<b>Nacionalidad</b>		
Española	229	79
Marroquí	32	11
Latinoamericana	20	6,9
Otras	9	3,1
<b>Nivel de estudios</b>		
<b>Básicos (38,3%)</b>		
Hombres	35	31,8
Mujeres	76	42,2
<b>Medios (33,1%)</b>		
Hombres	42	38,1
Mujeres	54	30
<b>Universitarios (28,6%)</b>		
Hombres	33	30
Mujeres	50	27,7
<b>Otros niños</b>		
Sí	177	61
No	113	39

Un aspecto importante que cabe mencionar son los posibles efectos adversos de estas pruebas<sup>15</sup>, como falsos positivos (nuevas pruebas, ansiedad), falsos negativos (retrasar el diagnóstico y tratamiento), sobrediagnóstico de enfermedades sin relevancia clínica, sobretatamiento de enfermedades poco modificables por el tratamiento, etc. En el material escrito en nuestra comunidad no se hace referencia a estos efectos, y la gran mayoría de la población no cree que existan. En muchas ocasiones los padres se sienten confundidos por recibir la información desde lugares diferentes a donde se realizó la extracción.

En la Región de Murcia<sup>19</sup> se hace la prueba de espectrometría de masas en tándem<sup>20</sup>, asociando orina a la muestra sanguínea, y se hace el cribado de más de 30 enfermedades endocrinometabólicas. De las enfermedades analizadas, la fibrosis quística es la más conocida, mientras que las más clásicas, como el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, no llegan al 40 y al 11% de la población, respectivamente.

La mayoría de los padres quiere recibir más información, aunque el hospital sea el peor lugar para recibirla<sup>1-15</sup>, ya que suelen estar sobresaturados de datos y no entienden el mensaje que se les da. Prefieren la información durante el embarazo, aunque la gran mayoría no recibió ninguna información, y los que la recibieron, en general, no fue por escrito. En di-

ferentes estudios se confirma la falta de conciencia sobre qué profesional sanitario debe proporcionar dicha información<sup>1-7</sup>; aunque normalmente los padres quieren recibirla en el tercer trimestre, de forma oral, con apoyo por escrito y repetida, en la práctica, en la mayoría de los países se proporciona en el momento de la extracción de las muestras. La mayoría de los padres no lee el material escrito que se le entrega o no sabe que se le ha entregado, y en algunos casos no lo entienden, especialmente la población no hispanohablante.

Aunque existe la conciencia de que hay un plazo para realizar la prueba, la mayoría de los padres no conoce el plazo correcto; por tanto, muchos de ellos tomarán la decisión de realizar la prueba en su propio hogar, de lo que pueden derivarse retrasos en el procesamiento y diagnóstico.

En un reciente estudio realizado en Estados Unidos, la mayoría de padres estaban a favor de que las muestras se usaran en estudios de investigación, pero declaraban querer dar su consentimiento para ello<sup>20-23</sup>.

Parte de este problema deriva de los propios profesionales sanitarios. En algunos estudios<sup>7</sup> los propios médicos asumían que los padres sabían poco sobre el cribado y que no querían saber más. En este estudio ningún médico había leído la información por escrito que entregaba su hospital, y los profesionales sanitarios eran poco receptivos a la demanda de aclaraciones sobre la prueba, la hacían de forma rutinaria y no planteaban que pudiera ser opcional.

En opinión de los profesionales<sup>1,24</sup>, no hay un conocimiento preciso de las enfermedades del programa y existe una sobrevaloración del cribado, por lo que los padres piensan que se pueden detectar otras patologías, como el síndrome de Down. Esto hace que los padres a veces se demoren en el envío de las muestras<sup>25</sup>, al desconocer la importancia que tiene remitir la muestra cuanto antes y guardarla en lugares y condiciones adecuados.

Nuestro estudio presenta algunos puntos débiles. En primer lugar, solamente participaron padres y madres de un único centro. Sin embargo, como no hay otra institución en el área acreditada para asistir partos, ni pública ni privada, nuestra muestra podría ser representativa de los padres hispanohablantes de nuestra área de salud. Desde un punto de vista demográfico, el Área de Salud de Cartagena es bastante similar al resto de la Región de Murcia y España. Por otro lado, sólo los hispanohablantes pudieron participar. El porcentaje de no hispanohablantes en nuestro centro alcanza el 10% de padres y madres, y creemos que su nivel de conocimiento respecto al programa de cribado neonatal es aún menor debido a las barreras idiomáticas. Finalmente, la estructura de dos respuestas fue elegida para casi cada ítem del cuestionario, en vez de la estructura de Likert. Aunque esto evita el análisis estructurado del cuestionario, ofrece una información bastante directa de los dominios estudiados, por lo que se eligió en aras de la simplicidad.

## TABLA 3

## Resultados principales

	Sí (%)
¿Conoce usted qué es una enfermedad endocrina y/o metabólica congénita?	47,9
¿Conoce la denominada «prueba del talón» o cribado metabólico?	87,2
¿Sabe para qué sirve?	60
¿Cree que es bueno realizar la prueba del talón?	94,8
¿Conoce alguna enfermedad que investigue la prueba del talón?	28,3
¿Cree que se buscan algunas causas de discapacidad mental?	23,4
¿Cree que se buscan algunas alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down?	23,4
¿Cree que es necesario realizarla?	95,9
¿Cree que es obligatoria?	45,2
¿Cree que debe ser obligatoria?	83,7
¿Cree que deberían pedirle opinión?	61
¿Sabe a qué niños hay que hacérsela?	79,7
¿Sabe por qué es importante la detección precoz o temprana?	81
¿Cree que todas estas enfermedades tienen tratamiento específico?	62,4
¿Conoce algún aspecto perjudicial para realizar la prueba del talón?	1
¿Conoce estas enfermedades?	
Fenilcetonuria	10,7
Hipotiroidismo congénito	37,2
Fibrosis quística	46,9
¿Detecta todas las enfermedades endocrinometabólicas?	8,3
¿Cree que es una prueba diagnóstica definitiva?	12,1
¿Cree que estas enfermedades son frecuentes de forma individual?	19,6
¿Le gustaría que le informaran de ellas brevemente?	67,2 (29 solamente si el resultado es positivo)
¿Le dieron alguna información por escrito durante el embarazo?	7,6
¿Ha leído usted el documento por escrito que se le proporcionó después del parto?	26,9
¿Sabe usted si hay un plazo recomendado para realizarla?	66
¿Sabe cómo se realiza la extracción?	64,1
¿Sabe dónde se procesan las muestras?	30
¿Sabe usted qué se hace con las muestras tras ese análisis?	15,5
¿Sabe cómo se comunicarán los resultados?	56,9
En caso de tener otros hijos, ¿se ha realizado la prueba del talón en ellos?	88,1
¿Conoce el resultado?	88,9
¿Cree que previene una enfermedad o que la detecta precozmente?	Detecta 9,7
Durante el seguimiento del embarazo, ¿ha hablado del cribado endocrinometabólico con su médico de familia, matrona o ginecólogo?	
Matrona	Nunca 75,9
Médico de familia/ginecólogo	Nunca 93,1
Si le informaron, ¿esa información le pareció adecuada?	Sí 10,4
¿Cuándo cree que es el mejor momento para recibir información por escrito?	
Embarazo	79,3
Hospital	14,5
Si conoce el plazo, ¿cuándo debe realizarse la prueba del talón?	
A partir del tercer día de vida, lo antes posible y 48 horas después de iniciar la alimentación	28,6

## Conclusiones

En la actualidad, la decisión informada, incluyendo el consentimiento informado, es un aspecto importante para evaluar la calidad de la asistencia sanitaria. Pese a que los programas proporcionan la mayoría de la información que los padres demandan, los padres se sienten desinformados respecto al contenido y las implicaciones de participar en el programa de cribado endocrinometabólico, por lo que la comunicación es muy mejorable. La familia es la responsable de cumplir las intervenciones recomendadas y debe conocer el qué, el porqué y los riesgos asociados a la realización de dichas pruebas. A menudo, la responsabilidad de informar sobre esta prueba no está definida. Recomendamos que la atención previa al parto de la madre incluya una adecuada información, proporcionada de forma oral y por escrito, sobre el cribado metabólico. Los distintos niveles asistenciales deberían hacer un esfuerzo extra para aumentar la educación de los padres sobre el cribado metabólico. ■

## Bibliografía

- Queiro T, Cerdá T, España S. Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en evidencia. Madrid: Ministerio de Ciencia e Innovación, 2009.
- Schmidt JL, Castellanos-Brown K, Childress S, Bonhomme N, Oktay JS, Terry SF, et al. The impact of false-positive newborn screening results on families: a qualitative study. *Genet Med*. 2012; 14(1): 76-80.
- Hinton CF, Neuspiel DR, Gubernick RS, Geleske T, Healy J, Kemper AR, et al. Improving newborn screening follow-up in pediatric practices: quality improvement innovation network. *Pediatrics*. 2012; 130(3): e669-e675.
- Kim S, Lloyd-Puryear M, Tonniges T. Examination of the communication practices between state newborn screening programs and the medical home. *Pediatrics*. 2003; 111: e120.
- Fant K, Clark S, Kemper A. Completeness and complexity of information available to parents from newborn-screening programs. *Pediatrics*. 2005; 115: 1.268.
- Arnold C, Davis T, Frempong J, Humiston S, Bocchini A, Kennen E, et al. Assessment of newborn screening parent education materials. *Pediatrics*. 2006; 117: S320.
- 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: 326S.
- Kerruish NJ, Robertson SP. Newborn screening: new developments, new dilemmas. *J Med Ethics*. 2005; 31: 393-398.
- Lipstein E, Nabi E, Perrin J, Luff D, Browning M, Kuhlthau K. Parent's decision-making in newborn screening: opinions, choices and information needs. *Pediatrics*. 2010; 126: 696.
- Hargreaves KM, Stewart RJ, Oliver SR. Newborn screening information supports public health more than informed choice. *Health Educ J*. 2005; 64(2): 110-119.
- 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): 161-171.
- Campbell E, Ross LF. Parental attitudes regarding newborn screening of PKU and DMD. *Am J Med Genet A*. 2003; 120(2): 209-214.
- Campbell E, Ross LF. Incorporating newborn screening into prenatal care. *Am J Obstet Gynecol*. 2004; 190(4): 876-877.
- 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): 238-244.
- Tu WJ, He J, Chen H, Shi XD, Li Y. Psychological effects of false-positive results in expanded newborn screening in China. *PLoS One*. 2012; 7(4): e36235.
- Lewis C, Curnow L, Ross M, Massie J. Parental attitudes to the identification of their infants as carriers of cystic fibrosis by newborn screening. *J Paediatr Child Health*. 2006; 42(9): 533-537.
- DeLuca J, Kearney M, Norton S, Arnorld G. Parent's experiences of expanded newborn screening evaluations. *Pediatrics*. 2011; 128: 53.
- De Ru MH, Bouwman MG, Wijburg FA, Van Zwieten MC. Experiences of parents and patients with the timing of mucopolysaccharidosis type I (MPS I) diagnoses and its relevance to the ethical debate on newborn screening. *Mol Genet Metab*. 2012 [epub ahead of print Aug 16].
- Juan-Fita MJ, Egea-Mellado JM, González-Gallego I, Moya-Quiles MR, Fernández-Sánchez A. Expanded newborn screening in the Region of Murcia, Spain. Three-years experience. *Med Clin (Barc)*. 2011 [epub ahead of print Dec 2].
- Fernández-Lainez C, Aguilar-Lemus JJ, Vela-Amieva M, Ibarra-González I. Tandem mass spectrometry newborn screening for inborn errors of intermediary metabolism: abnormal profile interpretation. *Curr Med Chem*. 2012 [epub ahead of print Aug 17].
- Botkin JR, Rothwell E, Anderson R, Stark L, Goldenberg Aaron, Lewis M, et al. Public attitudes regarding the use of residual newborn screening specimens for research. *Pediatrics*. 2012; 129: 231.
- Bombard Y, Miller F, Hayeems R, Carroll J, Avar D, Wilson B, et al. Citizen's values regarding research with stored samples from newborn screening in Canada. *Pediatrics*. 2012; 129: 239.
- Rothwell E, Anderson R, Goldenberg A, Lewis MH, Stark L, Burbank M, et al. Assessing public attitudes on the retention and use of residual newborn screening blood samples: a focus group study. *Soc Sci Med*. 2012; 74(8): 1.305-1.309.
- Acharya K, Ackerman P, Friedman Ross L. Pediatricians' attitudes toward expanding newborn screening. *Pediatrics*. 2005; 116: e476.
- Araia MH, Wilson BJ, Chakraborty P, Gall K, Honeywell C, Milburn J, et al. Factors associated with knowledge of and satisfaction with newborn screening education: a survey of mothers. *Genet Med*. 2012 [epub ahead of print Aug 16]. doi: 10.1038/gim.2012.87.