

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID

La Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid realiza a **todos los recién nacidos/as en los hospitales públicos y privados** la “prueba del talón” para la detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas.

El **objetivo de este programa** es detectar una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar discapacidad intelectual o alteraciones psíquicas o físicas, más graves cuanto más tarde se establezca el diagnóstico y el tratamiento. Su **detección y tratamiento precoz** permite evitar el desarrollo de la enfermedad o prevenir de manera temprana la aparición de secuelas irreversibles.

¿Qué es la “prueba del talón”?

Es una extracción de sangre capilar obtenida del talón del recién nacido/a. La gota de sangre que se forma se deposita sobre un papel absorbente específico. La prueba supone solo la pequeña molestia de la incisión, que rara vez ocasiona complicaciones.

Se realiza en la maternidad, a las **48 horas** de vida de su bebé. Si el alta hospitalaria se produce antes, deberán realizarle la prueba antes del alta.

¿Hay que rellenar algún formulario?

SÍ. La tarjeta de toma de muestra contiene un formulario para recoger los datos del recién nacido/a y de la madre (al reverso). El padre, madre o tutor/a deberán rellenar los campos correspondientes a los datos demográficos que se solicitan.

Es muy importante **que todos los datos sean correctos**, ya que los resultados se envían por correo ordinario a nombre de la madre y a la dirección que se haya escrito en la tarjeta. Así mismo, es muy importante que rellenen los **dos números de teléfono** por si hubiera que localizarles de manera inmediata.

Los datos clínicos del recién nacido/a que se solicitan relativos a transfusión, alimentación, medicamentos e íleo meconial deberán ser consultados con el personal sanitario para asegurar su correcto cumplimiento.

Otros datos clínicos de interés se deberán incluir en el campo “Observaciones”

En el reverso de la tarjeta, se solicita la **autorización** del padre/madre/tutor para poder realizar los análisis necesarios para la detección de las enfermedades incluidas en el programa.

Formulario y tarjeta para la toma de sangre del talón. Incluye datos del recién nacido (Nombre, Fecha, Sexo, etc.) y datos de la madre (Nombre, Edad, etc.). Contiene también una sección de autorización y un código QR.

Formulario y tarjeta para la toma de sangre del talón

Formulario de autorización para la toma de muestra de sangre. Incluye una declaración de consentimiento por parte del padre/madre/tutor y una sección de instrucciones para recoger la muestra de sangre.

¿Qué se hace con las tarjetas después de obtener la muestra?

Una vez obtenida la muestra de sangre, las tarjetas se envían al laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid, ubicado en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

En el laboratorio se analiza el nivel de determinados marcadores bioquímicos en sangre para conocer si son normales o están alterados. También se realizarán pruebas genéticas moleculares para el diagnóstico y para conocer si son portadores sanos de alguna de las enfermedades estudiadas.

Si la muestra es insuficiente o no permite su análisis, el laboratorio informará a la madre, padre o tutor/a para solicitar una nueva muestra.

Una vez realizados todos los análisis de las pruebas del talón, las tarjetas con las muestras de sangre residual, se almacenan durante 5 años en el laboratorio de Cribado Neonatal. Una vez transcurrido este periodo se procederá a su destrucción.



¿Cuándo se conocen los resultados?

Si los resultados están dentro de límites normales, el laboratorio le enviará dichos resultados por correo ordinario a su domicilio.

Si los resultados indican alteración en los niveles de un determinado marcador bioquímico (fuera de límites normales) y se requiere una nueva extracción para confirmación, el laboratorio se pondrá en contacto con ustedes, bien por teléfono, si así lo requiere, o mediante carta.

■ Si se confirman los resultados, se derivará al bebé a las unidades clínicas de seguimiento para diagnóstico diferencial y seguimiento.

■ Si se normalizan los niveles, se considerará un caso “falso positivo”.

Aunque con una baja probabilidad, podría existir algún caso “falso negativo”, en el que apareciera alguna de las enfermedades incluidas en el programa de cribado, no habiéndose detectado precozmente. Por ello es muy importante que, ante una sospecha clínica, se realicen pruebas diagnósticas, ya que las pruebas de cribado neonatal no son pruebas diagnósticas.

¿Qué tratamiento deben seguir los recién nacidos/as con estas enfermedades?

■ Los tratamientos son individualizados según la enfermedad y la gravedad que presenten.

■ En algunas enfermedades tienen que recibir un tratamiento farmacológico, llevar una dieta especial, suplementos nutricionales, aportes vitamínicos, bioquímicos o recibir tratamientos preventivos contra las infecciones, mediante pautas especiales de vacunación y administración de antibióticos.

¿Dónde se realiza el diagnóstico y tratamiento?

El diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades se realizan en Unidades Clínicas de referencia de la Comunidad de Madrid.

¿QUÉ ENFERMEDADES SE DETECTAN EN LA COMUNIDAD DE MADRID?

- 1 Hipotiroidismo congénito
- 2 Hiperplasia suprarrenal congénita
- 3 Enfermedad de células falciformes
- 4 Fibrosis Quística

METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS

- 5 Fenilcetonuria
- 6 Enf. de la orina con olor a Jarabe de Arce
- 7 Tirosinemia Tipo I

METABOLISMO ÁCIDOS GRASOS

- 8 Deficiencia primaria de carnitina
- 9 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- 10 Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- 11 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

METABOLISMO ÁCIDOS ORGÁNICOS

- 12 Acidemia glutárica tipo I
- 13 Acidemia 3-hidroxi-3-metil glutárica
- 14 Acidemia isovalérica
- 15 Deficiencia de β -cetotilasa
- 16 Acidemia metilmalónica (Cb1A, Cb1B)
- 17 Acidemia metilmalónica (Cb1C, Cb1D)
- 18 Acidemia metilmalónica (Mut)
- 19 Acidemia propiónica

Recuerde que es muy importante que...

- 1 Se le realice la “prueba del talón” para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas a su hijo/a, a las 48 h de vida, siempre antes del alta hospitalaria.
- 2 Se compruebe que los datos que se rellenan en la tarjeta, relativos al nombre y apellidos de la madre, domicilio, teléfonos, son correctos, para facilitar la localización de la familia.
- 3 La madre, el padre o tutores/as deben conocer los resultados de los análisis.

Si en el plazo de 30 días no los han recibido,
llame al Laboratorio, al teléfono:
91 586 88 28, de 12 a 14 horas.

Para más información consulte con frecuencia este enlace.



<http://www.comunidad.madrid/servicios/salud/cribado-neonatal>

