



Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades congénitas en Prueba del Talón del Principado de Asturias.

¿Qué es la prueba del talón?

Es un análisis de sangre que se hace de manera **voluntaria y gratuita** a **todos** los niños y niñas recién nacidos, con la finalidad de detectar precozmente ciertas enfermedades que algunos bebés pueden padecer desde su nacimiento, aunque no tengan síntomas. Si bien esta prueba no es obligatoria, **es muy recomendable realizarla**.

Este programa, que se inició en España y en otros países en los años ochenta incorpora permanentemente los avances tecnológicos y el conocimiento científico que se genera.

¿En qué consiste la prueba?

Consiste en un pinchazo en el talón del bebé, realizado por personal sanitario, para obtener unas gotas de sangre con las que se impregna un papel absorbente homologado. Esta muestra se envía a analizar al laboratorio de cribado ubicado en el Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario Central de Asturias.

Junto con la muestra se recogen los datos del bebé y de la madre, incluyendo la dirección y el teléfono de contacto que la familia facilite en ese momento. Esta información de contacto debe permitir localizar a la familia si fuera necesario recabar información adicional o repetir las pruebas si fuera necesario. Además se enviará un informe final por correo postal al domicilio facilitado

¿Cuándo y dónde se hace?

La muestra de sangre se recoge **a partir de las 48 horas de vida del bebé**, en el centro sanitario (público o privado) donde haya nacido. En general, bastará con una única muestra.

¿Qué enfermedades se pueden detectar?

El Programa actual de Asturias permite detectar las siguientes enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fibrosis quística (FQ)
- Fenilcetonuria e hiperfenilalanemia
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Déficit de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Drepanocitosis, nemia o enfermedad de células falciformes y otras hemoglobinopatías estructurales (AF o ECF)
- Déficit de biotinas (BIOT)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Homocistinuria (HCY)
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Acidemia propiónica (AP) y Acidemia metilmalónica (AMM)
- Tirosinemia Tipo I
- Déficit de AcilCoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCA)
- Acidemia isovalérica (IVA)
- Déficit primario de carnitina (CUD)
- Defectos del catabolismo de leucina e isoleucina (HMG, 3MCC, HCS)
- Argininemia (ARG)
- Aciduria argininosuccínica (ASL)
- Citrulinemia Tipo I (CIT I)
- Déficit de carnitina palmitoil transferasa I (CPT I)

- Déficit de carnitina palmitoil transferasa II (CPT II)
- Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT)
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)

¿Es importante para el bebé? ¿Por qué se recomienda?

Esta prueba **permite detectar ciertas enfermedades que si no se tratan pronto, pueden tener consecuencias graves para la salud**, como discapacidades o muerte prematura. Si se confirmara que el bebé padece alguna de ellas, es muy conveniente iniciar el tratamiento lo antes posible, para prevenir complicaciones y secuelas importantes.

Afortunadamente **estas enfermedades son poco frecuentes**, por lo que la gran mayoría de los bebés no las van a tener. Pero el pequeño número de bebés que las padezcan, se beneficiará mucho del tratamiento precoz.

¿Es fiable la prueba?

La prueba del talón es muy fiable.

Aun así, es importante saber que por sí sola no proporciona el diagnóstico definitivo, sino que **detecta a los niños y niñas que tienen más probabilidades de haber nacido con alguna de esas enfermedades**. Es decir un resultado “positivo” en la prueba del talón no quiere decir que el bebé tenga la enfermedad, sino que habría que realizar otros estudios complementarios, para confirmarla o descartarla definitivamente.

Eso significa que en algunos bebés con un resultado positivo” en la prueba del talón, cuando se completen los estudios, se descartará la enfermedad (es lo que se conoce como “falsos positivos”). Aunque es muy improbable, también podría haber algún caso en el que la enfermedad no sea detectada por la prueba (“falsos negativos”).

¿Cuándo se necesita repetir la prueba?

A veces puede necesitarse una nueva muestra, bien porque la primera no tenía suficiente sangre, bien porque el papel no se impregnó adecuadamente, o bien porque la interpretación de los resultados plantea dudas.

En estos casos, un profesional contactará con la familia en el teléfono que hayan facilitado, para indicarles el procedimiento a seguir. En general, la nueva muestra se tomará en el hospital de referencia del bebé.

¿Cuándo y cómo se conocerán los resultados de la prueba?

La familia recibirá los resultados por carta en el domicilio que haya facilitado, al cabo de 3 semanas aproximadamente. Si pasado este plazo no se han recibido, puede comunicar la incidencia al Laboratorio de Cribado Neonatal, llamando al **teléfono 985 66 71 38**, de lunes a viernes, en horario de 9:00 a 14:00 h. Cualquier otra duda respecto al Programa debe consultarla con su Pediatra o Matrona.

Si alguno de los resultados está alterado o plantea dudas, el personal sanitario que atiende este programa llamará por teléfono para acudir a una consulta específica, con el objeto de realizar los estudios complementarios adecuados a la enfermedad detectada. Es muy importante que los datos de contacto facilitados permitan localizar a la familia en los días siguientes a la obtención de las muestras.

¿Qué ocurre si se confirma que el bebé tiene alguna de estas enfermedades?

El personal sanitario **informará a la familia** sobre todos los aspectos de la enfermedad, y **prescribirá para el bebé el tratamiento** que precise, así como el seguimiento futuro.

Dado que la mayoría de estas enfermedades son de causa genética, también se ofrecerá a la familia una cita para recibir asesoramiento genético.

¿Se pueden curar estas enfermedades?

El tratamiento precoz de estas enfermedades permite controlarlas, evitando o reduciendo el riesgo de daños graves, si bien por tratarse en la mayoría de los casos de enfermedades genéticas, no tienen cura actualmente.

¿Qué se hace con las muestras de sangre después del análisis?

Las muestras se conservan durante unos años en el Laboratorio de Cribado Neonatal, por si en un futuro fuera aconsejable realizar nuevos análisis en beneficio del niño o la niña, siempre que sean solicitados por su pediatra, y con el consentimiento expreso de la madre, padre, o tutores legales.

¿A dónde se puede acudir para obtener más información sobre este Programa?



Principado de
Asturias

Consejería
de Salud

Para obtener más información o consultar las posibles dudas, puede acudir a su pediatra, o al personal sanitario que le atiende durante el embarazo y después del parto. También puede encontrar información en www.astursalud.es.