



Domingo, 2 de abril de 2023

Salud amplía el cribado neonatal con otras tres enfermedades metabólicas

- El programa ha permitido identificar un caso positivo de alguna de estas dolencias poco frecuentes por cada 1.292 nacimientos
- La denominada ‘prueba del talón’ que se practica a las pocas horas de nacer detecta de manera precoz hasta 11 patologías congénitas

La Consejería de Salud amplía a partir de este fin de semana el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades endocrino-metabólicas conocido como la ‘prueba del talón’ con otras tres enfermedades. Con un único pinchazo se podrán detectar el déficit de biotinidasa (BIOT) hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) y la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD). Próximamente se incorporará una cuarta, la homocistinuria (HCY).

El Servicio de Salud realiza el *screening* de 11 patologías congénitas que recoge la Cartera Común Básica del Servicio Nacional de Salud (SNS). El diagnóstico temprano permite instaurar medidas dietéticas y tratamientos que evitan o reducen el grave problema de salud que estas enfermedades suponen para los recién nacidos.

Este programa se inició en Asturias en 1982 para detectar el hipotiroidismo congénito (HC) y la fenilcetonuria (PKU). En 2014 se incorporaron otras cuatro enfermedades: déficit de acilCoA-deshidrogenasa de cadena media (MCAD), déficit de 3-hidroxi-acil-coA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), acidemia glutárica tipo I (GAI) y fibrosis quística (FQ). Tres años después se implementó el programa para detectar la drepanocitosis y la anemia falciforme (AF), de esta última se ha confirmado un único caso desde entonces.

El proceso se inicia con la toma de una gota de sangre del talón del recién nacido en el hospital de nacimiento que se envía para su análisis al Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) en Oviedo.

Los resultados positivos de fibrosis quística y enfermedades metabólicas se derivan de manera inmediata a la Unidad Clínica de Seguimiento Inmediato (UCSI), mientras que los casos positivos de anemia falciforme



se tratan en las unidades de Hematología Pediátrica del HUCA y del Hospital Universitario de Cabueñes.

El *Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas* ha permitido desde octubre de 2014 el diagnóstico precoz de 33 casos de enfermedades endocrino-metabólicas, lo que supone la detección de un positivo en este tipo de patologías por cada 1.292 nacimientos en Asturias.

El 99,6% de los nacimientos registrados en 2021 han participado en este programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.