

Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón



Castilla-La Mancha

salud pública

Prueba del talón en los recién nacidos

Existen enfermedades congénitas que pueden ser causantes de alteraciones en el desarrollo mental y físico. Su detección precoz en el recién nacido permite instaurar un tratamiento destinado a evitar o minimizar los daños que ocasionan.

Para realizar la detección se utiliza la “Prueba del Talón”, que consiste en obtener una muestra de sangre del recién nacido. Los resultados del análisis de sangre permiten descartar la existencia de las siguientes enfermedades:

- Fenilcetonuria
- Hipotiroidismo congénito
- Hiperplasia adrenal congénita
- Fibrosis quística
- Anemia falciforme
- Acidemia glutárica tipo I
- Aciduria 3- hidroxí 3- metil glutárica (Deficit de 3-OH-3-Metilglutaril-CoA Liasa)
- Déficit de beta-ceto-tiolasa
- Acidemia propiónica
- Acidemia metilmalónica
- Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCHADD)
- Deficiencia de 3-hidroxiacil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCHADD)
- Deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MAD)
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia tipos 1, 2 y 3
- Acidemia isovalérica
- Homocistinuria
- Deficiencias de metionina adenosil transferasa (MAT I/II)
- Defectos en la biosíntesis del cofactor de tetrahidrobiopterina
- Defectos en la regeneración del cofactor de tetrahidrobiopterina
- Déficit de biotinidasa
- Atrofia muscular espinal
- Inmunodeficiencia combinada severa grave
- Hiperfenilalaninemia
- Aciduria glutárica tipo II
- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
- Aciduria malónica / Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa (MAL)
- Aciduria 3-metilglutaconíca tipo I / Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa (3MGA)
- Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica / Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa (2M3HBA)
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD)

salud pública

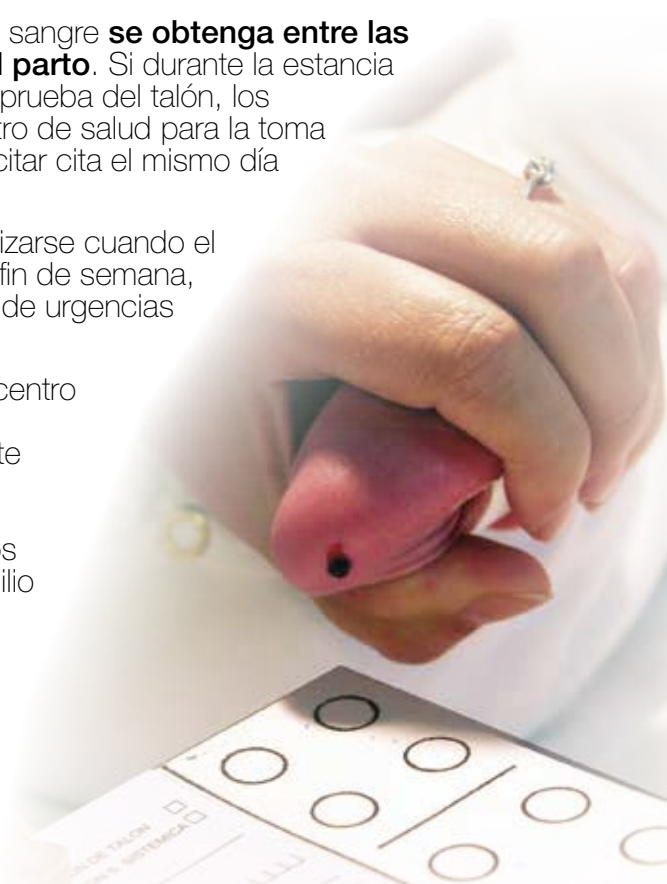


Para facilitar la realización de la prueba, el centro sanitario dispone del material necesario para la toma de muestra, así como las instrucciones para su envío.

Es importante que la muestra de sangre **se obtenga entre las primeras 48 y 72 horas tras el parto**. Si durante la estancia en el hospital no se ha hecho la prueba del talón, los padres deberán acudir a su centro de salud para la toma de muestra. Es conveniente solicitar cita el mismo día del alta hospitalaria.

Si la toma de muestra ha de realizarse cuando el centro de salud no está abierto (fin de semana, festivo) podrán acudir al servicio de urgencias del centro de salud.

Los profesionales sanitarios del centro enviarán por correo el formulario de toma de muestra debidamente cumplimentado en el sobre con franqueo en destino que se proporciona a tal efecto. Pasados unos días, recibirán en su domicilio los resultados de la prueba.





Castilla-La Mancha



PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE ENFERMEDADES
CONGÉNITAS
EN PRUEBA DE TALÓN