

**Para prevenir
discapacidades...**



Detección precoz de enfermedades endocrino metabólicas en recién nacidos

“ La prueba del talón” para prevenir discapacidades



La Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid realiza a todos los recién nacidos la prueba de detección precoz de algunas enfermedades congénitas mediante el *Cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas para la prevención precoz de minusvalías*.

Son enfermedades con las que pueden nacer los niños aunque no presenten todavía ningún signo aparente y provocan serios problemas de salud desde los primeros meses de vida.

Mediante esta prueba y la instauración de un tratamiento precoz en los niños afectados se previenen graves alteraciones cerebrales y neurológicas, trastornos de crecimiento, problemas respiratorios y otras complicaciones severas para el desarrollo.

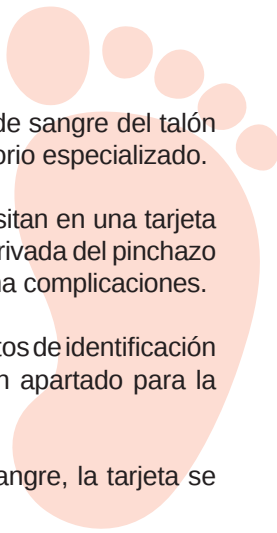
¿ En qué consiste esta prueba de los recién nacidos?

La prueba consiste en la obtención de una muestra de sangre del talón del niño que posteriormente se analiza en un laboratorio especializado.

Es suficiente con unas gotas de sangre que se depositan en una tarjeta de papel absorbente. La prueba supone la molestia derivada del pinchazo y extracción de sangre del talón, que rara vez ocasiona complicaciones.

La tarjeta contiene el formulario para recogida de los datos de identificación del recién nacido, así como los de la madre, con un apartado para la autorización de alguno de los padres o tutores.

Una vez cumplimentada y obtenida la muestra de sangre, la tarjeta se envía al laboratorio especializado para su análisis.





Cuándo y para qué se realizan las pruebas?

- **A partir de las primeras 48 horas de vida** del recién nacido en la maternidad donde la madre da a luz y siempre antes del alta hospitalaria. Estas muestras se utilizarán exclusivamente para la detección precoz de todas las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal y prevención de minusvalías.



Cuando los resultados bioquímicos del análisis realizado para la detección de fibrosis quística se encuentren alterados, se deberá completar con estudios de biología molecular para valorar las mutaciones genéticas más frecuentes.

Los padres o tutores deberán firmar en el reverso de la tarjeta, autorizando al Laboratorio a realizar las pruebas.



Dónde se realiza el análisis de las muestras?

Las muestras de sangre se analizan en un laboratorio especializado, el **Laboratorio de Cribado Neonatal del Hospital General Universitario Gregorio Marañón**.

El Laboratorio recoge todas las muestras en las maternidades.



Cuánto tiempo se guardan las muestras?

Las tarjetas con las muestras de sangre residuales del recién nacido, se almacenarán a -20°C, durante 5 años en el laboratorio. Una vez transcurrido este periodo se procederá a su destrucción.



Cuándo y cómo se conocen los resultados?



El laboratorio se encarga de enviar los resultados al domicilio que indiquen en la tarjeta de toma de muestra.

Si los resultados están dentro de límites normales, recibirán una carta en su domicilio a nombre de la madre, pasadas aproximadamente 3 semanas. Por ello es muy importante que los datos de la madre y la dirección sean correctos para que les llegue la información y evitar devoluciones.



Si los resultados indican alguna alteración, no significa que el niño tenga la enfermedad, sino que requiere nuevas pruebas para confirmar el diagnóstico. Por ello se localizará telefónicamente a los padres para solicitar una nueva muestra o para citarles en las unidades clínicas de referencia. Si se confirma la sospecha de la enfermedad se iniciará el tratamiento precozmente. Si se descarta la enfermedad, se considera un **“falso positivo”** del cribado.

Si por cualquier razón las muestras no se pudieran analizar, fueran insuficientes o dieran resultados dudosos, los padres serán informados para que se realice una nueva extracción de sangre.

Aunque es muy improbable, científicamente podría existir algún caso **“falso negativo”** en el que apareciera alguna enfermedad incluida en el programa del cribado, no habiéndose detectado precozmente.



Qué enfermedades se detectan?

En la actualidad en la Comunidad de Madrid se detectan las siguientes enfermedades congénitas:

- **Hipotiroidismo congénito**
- **Fenilcetonuria**
- **Hiperplasia suprarrenal congénita**
- **Drepanocitosis** (*Enfermedad de células falciformes*)
- **Fibrosis quística**
- **Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos**
(*Jarabe de Arce; Tirosinemia tipo I*)
- **Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos**
(*Deficiencia primaria de carnitina; Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga*)
- **Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos**
(*Acidemia glutárica tipo I; Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica; Acidemia isovalérica; Deficiencia de β -cetotilasa; Acidemias metil malónicas: Cbl A, B, C, D, Mut; Acidemia propiónica*).

EN QUÉ CONSISTEN ESTAS ENFERMEDADES

● ***Hipotiroidismo congénito***

El hipotiroidismo congénito es una alteración de la glándula tiroides que provoca una secreción insuficiente de hormonas tiroideas.

Las hormonas tiroideas son necesarias para el normal desarrollo del crecimiento y de importantes órganos como el cerebro, el corazón y el aparato respiratorio.

Si no se trata adecuadamente y de forma precoz puede provocar discapacidad física y mental.

El objetivo es la detección de hipotiroidismo primario. Otras formas de hipotiroidismo, secundario o central, no son objeto de este cribado neonatal.

● ***Hiperplasia suprarrenal congénita***

La hiperplasia suprarrenal congénita, enfermedad de origen genético, se produce por trastorno del funcionamiento de las glándulas suprarrenales, algunas hormonas se secretan de forma insuficiente mientras que otras lo hacen en exceso.

Puede presentar una complicación grave poniendo en peligro la vida del neonato en las primeras semanas de vida si no se detecta y se trata precozmente.

● ***Depranocitosis o enfermedad de células falciformes***

La drepanocitosis es una hemoglobinopatía de origen genético que produce alteraciones en las formas de los glóbulos rojos, provocando anemia.

Mediante el diagnóstico precoz se mejora el pronóstico y se previenen complicaciones infecciosas graves y posibles discapacidades para los niños que las presentan.

- ***Fenilcetonuria***

La fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias son alteraciones de origen genético que provocan la incapacidad de transformar total o parcialmente el aminoácido fenilalanina componente de las proteínas.

El aumento excesivo de fenilalanina en sangre puede provocar alteraciones neurológicas, si no se detecta y trata precozmente, pudiendo desarrollar una discapacidad psíquica leve o profunda según el grado de alteración.

- ***Fibrosis quística***

La fibrosis quística es una enfermedad de origen genético que afecta a órganos importantes como son el pulmón y páncreas. El tratamiento preventivo y el seguimiento clínico desde el nacimiento mejora la función de vías respiratorias, pulmonares, digestivas y por tanto el crecimiento, la supervivencia y el desarrollo cognitivo del niño.

- ***Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos, de ácidos grasos y de ácidos orgánicos.***

Engloba un grupo de enfermedades poco frecuentes. La mayoría presentan síntomas graves, a veces inespecíficos dificultando su diagnóstico. La detección precoz previene en lo posible severas complicaciones, disminuyendo el riesgo de discapacidades y de mortalidad prematura.

Se pueden detectar ciertos errores del metabolismo en los que falla la síntesis de enzimas necesarios para la degradación de algunos aminoácidos, ácidos grasos y ácidos orgánicos, provocando el aumento de sustancias tóxicas en el organismo que afectan gravemente a los órganos vitales.

Dónde se realiza el diagnóstico y tratamiento precoz de los niños?

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

Qué tratamiento deben seguir los niños con estas enfermedades?

- Los tratamientos son individualizados según la enfermedad y la gravedad que presenten.
- En algunas enfermedades tienen que recibir un tratamiento farmacológico, como el hipotiroidismo congénito y la hiperplasia suprarrenal congénita.
- En las hiperfenilalaninemias o fenilcetonurias los niños llevan una dieta especial con alimentos de bajo contenido de fenilalanina. Algunos casos también incluyen tratamiento farmacológico.
- Los niños con drepanocitosis y fibrosis quística reciben tratamientos preventivos contra las infecciones, mediante pautas especiales de vacunación y administración de antibióticos.
- Los niños diagnosticados de errores congénitos del metabolismo de aminoácidos, de ácidos grasos o de ácidos orgánicos requieren tratamientos individualizados, dietéticos, suplementos nutricionales, aportes vitamínicos, bioquímicos y preventivos contra las infecciones.





Recuerde que es **MUY IMPORTANTE!!!**



Realizar la prueba del Cribado de enfermedades endocrino metabólicas a su hijo.



Comprobar que los datos de la tarjeta relativos al domicilio, teléfono, nombre y apellidos de la madre son correctos, para facilitar la localización de la familia.



Los padres o tutores deben conocer los resultados de los análisis. Si en el plazo de 30 días no los han recibido, llame al Laboratorio.

Teléfonos: 91 586 88 28 / 91 586 82 37

1.ª edición año 2006

Edición actualizada octubre 2011

Tirada: 25.000 ejemplares, enero 2014

D.L.: M-20.604-2013 **B.O.C.M.**



En cumplimiento de la ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre artículo 5, de Protección de Datos de Carácter Personal, los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el fichero "Sistema de Información de Salud Pública y Alimentación-SISPAL". Órgano responsable del fichero es la Dirección General de Atención Primaria de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.



Servicio Madrileño de Salud

Dirección General
de Atención Primaria

