

Las muestras se toman a los recién nacidos en el Hospital público Gregorio Marañón y los estudios se envían al Ramón y Cajal

La Comunidad de Madrid estrena el cribado neonatal genético para detectar precozmente más de 300 enfermedades raras

- *Críngenes* se une a la prueba del talón, y permitirá conocer patologías endocrinas, cardiopatías congénitas, sordera o leucodistrofias, entre otras
- 300 niños participan en esta iniciativa que sitúa a la sanidad pública como referente nacional en este campo
- El objetivo es evitar o minimizar daños que podrían comprometer la vida o su desarrollo intelectual y físico

4 de septiembre de 2025.- La Comunidad de Madrid ha estrenado esta semana *Críngenes*, un proyecto piloto de cribado genómico neonatal que permitirá detectar precozmente más de 300 enfermedades raras en bebés. Esta iniciativa sitúa a la región como referente nacional en la prevención de patologías genéticas. Con una duración de 15 meses, está previsto que participen 300 recién nacidos, una media de 20 al mes.

Las muestras se toman en el Hospital público Gregorio Marañón, y las familias deberán firmar un consentimiento específico para la toma de una segunda prueba de sangre de talón, que se une a la que actualmente ya se practica. Ésta será remitida para su posterior análisis al Ramón y Cajal, uno de los tres centros para el diagnóstico genético de los 2.500 bebés que forman parte del proyecto a nivel nacional.

El objetivo es identificar más de 300 patologías raras pediátricas para las que ya existen tratamientos o intervenciones precoces, dando además asesoramiento adecuado a las familias. Entre ellas, la leucodistrofia metacromática, inmunodeficiencias, enfermedades neurológicas, endocrinas o hematológicas como la anemia de Falconi, cardiopatías congénitas, sordera o hemofilia.

Críngenes no solo incluye el diagnóstico, sino que los bebés en los que se detecte alguna anomalía serán derivados a la unidad clínica de referencia en la región, siguiendo los mismos circuitos ya implantados en el programa de cribado neonatal que coordina la Dirección General de Salud Pública. En el caso de que los resultados sean normales, en un plazo de menos de 45 días la familia

recibirá un correo electrónico indicando esta situación, además de un informe detallado por correo postal a sus domicilios.

REVOLUCIÓN EN LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES RARAS

Críngenes supone una revolución en la detección precoz de enfermedades raras en neonatos. Con más de 7.000 descritas, el 80% de origen genético, también evaluará la viabilidad y factibilidad de incorporar la genómica al sistema de salud dentro de los circuitos de cribado neonatal de Salud Pública.

La sanidad pública madrileña ya desarrolla desde hace décadas el Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas (*prueba de talón*), programa dirigido al diagnóstico precoz, tratamiento y seguimiento de 23 patologías, ampliándose en próximas fechas con la incorporación de otras 12 nuevas. El objetivo es evitar o minimizar daños que podrían comprometer la vida o el desarrollo intelectual y físico de los recién nacidos.