

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.

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 recogida de dos muestras de sangre del talón del niño que posteriormente se analizan en un laboratorio especializado. Es suficiente con unas gotas de sangre que se depositan en una tarjeta de papel de filtro, esta tarjeta se envía al laboratorio para su análisis.

Las maternidades disponen de tarjetas especiales donde se recogen las muestras. Las tarjetas tienen dos partes para dos muestras. Una para recoger la primera muestra en la maternidad y la otra se entrega a los padres para la segunda muestra.

¿ Cuándo se recogen las muestras?

- **La primera muestra 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. Esta prueba es básica para la detección de las siguientes enfermedades congénitas: Hipotiroidismo, Hiperplasia Suprarrenal, Drepanocitosis y Fibrosis Quística.
- **La segunda muestra se recoge a partir del 4º día de vida**, lo antes posible, en los Centros de Salud o en la consulta de pediatría que atiende al niño. Con esta prueba se detectan enfermedades del grupo de las Fenilcetonurias.



¿ Dónde se realiza el análisis de muestras?

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

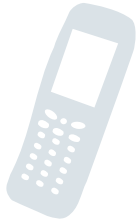
El laboratorio recoge la primera muestra en las maternidades. La segunda muestra normalmente es enviada por los padres mediante correo ordinario en un sobre con franqueo en destino.



Cuándo y cómo se conocen los resultados?



Si los resultados están dentro de la normalidad se recibe una carta por correo ordinario en su domicilio pasadas aproximadamente 3 semanas.



Si los resultados indican alguna alteración se localiza telefónicamente a los padres y se les cita con el niño en las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico de la posible enfermedad e iniciar inmediatamente el tratamiento.

Si por cualquier razón las muestras no se pudieran analizar o fueran insuficientes, son informados de inmediato para que se realice una nueva extracción de sangre.



Qué enfermedades se detectan?

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

- **Hipotiroidismo Congénito**
- **Hiperplasia Suprarrenal Congénita**
- **Drepanocitosis (Anemia de Células Falciformes)**
- **Fenilcetonuria**
- **Fibrosis Quística.**

EN QUÉ CONSISTEN ESTAS ENFERMEDADES:

Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito es una alteración de la glándula tiroidea 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, corazón y aparato respiratorio.

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

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

La hiperplasia suprarrenal congénita, enfermedad de origen genético, se produce por un trastorno del funcionamiento de las glándulas suprarrenales, algunas hormonas se producen 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.

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 la alteración.

Drepanocitosis o Anemia de Células Falciformes

La drepanocitosis es una hemoglobinopatía de origen genético que produce alteraciones en la forma 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.

Fibrosis Quística

La fibrosis quística es una enfermedad de origen genético que afecta a órganos importantes como son el pulmón y el 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.



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 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 en 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.





Recuerde que es MUY IMPORTANTE!!!



Realizar las pruebas a su hijo en la edad recomendada.



Rellenar correctamente todos los datos de las tarjetas para facilitar la localización de la familia.



Enviar la segunda prueba en la tarjeta que le entregaron en la maternidad y que corresponde a la misma numeración que la primera.



Obtener una cantidad de sangre suficiente para rellenar todos los círculos impresos en la tarjeta, para la detección de todas las enfermedades incluidas en el programa.



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

Teléfono: 91.586.88.28 / 82.37