

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

**DE ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS
DE LA COMUNIDAD DE MADRID**



**Comunidad
de Madrid**

¿Qué es el programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas?

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas es un programa de salud pública.

La Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid realiza a todos los recién nacidos en los hospitales públicos y privados la “prueba del talón” para la detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas.

El objetivo de este programa es detectar una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar discapacidad intelectual, alteraciones físicas y/o psíquicas, más graves cuanto más tarde se establezca el diagnóstico y el tratamiento. Su detección y tratamiento precoz permite evitar el desarrollo de la enfermedad y/o prevenir la aparición de secuelas irreversibles.



¿Qué es la “prueba del talón”?

Es una extracción de sangre capilar obtenida del talón del recién nacido/a. La gota de sangre que se forma se deposita sobre un papel absorbente específico. La prueba supone solo la pequeña molestia de la incisión.

Se realiza en la maternidad, **entre las 24 y 72 horas** de vida de su bebé. Si el alta hospitalaria se produce antes de las 24h, también deberán realizarle la prueba **antes del alta**.

La tarjeta de toma de muestra se envía para su análisis al Laboratorio de Cribado Neonatal, situado en el Hospital Universitario Gregorio Marañón.

¿Dónde se registra si le han hecho la prueba?

En el momento del nacimiento en el servicio de maternidad, le darán un documento, el **Documento de Salud Infantil**, en el que constan las fechas de realización de la prueba del talón y de la prueba de audición.

Además, en este documento se recoge toda la información sobre el cuidado del bebé desde el nacimiento hasta la adolescencia y podrá anotar el resultado de todos los exámenes de salud que le hagan a su hijo/a de ahora en adelante.

¿Hay que rellenar algún formulario?

La tarjeta de toma de muestra contiene un formulario para recoger los datos del recién nacido/a y de la madre (al reverso). El padre, madre o tutor deberán rellenar los campos correspondientes a los datos demográficos que se solicitan.

Es muy importante que todos **los datos sean correctos**, ya que los resultados se envían por correo ordinario a nombre de la madre y a la dirección que se haya escrito en la tarjeta. Así mismo, es muy importante que rellenen los **dos números de teléfono** por si hubiera que localizarles de manera inmediata.

Los datos clínicos del recién nacido/a que se solicitan relativos a fecha de muestra, horas de vida, semanas de gestación, peso al nacer, transfusión, alimentación, medicamentos e íleo meconial, deberán ser rellenos por el personal sanitario para asegurar su correcto cumplimiento.

Otros datos clínicos de interés se podrán incluir en el campo "Observaciones".

En el reverso de la tarjeta, se solicita la autorización del padre/madre/tutor para poder realizar los análisis necesarios para la detección de las enfermedades incluidas en el programa.

Formulario y tarjeta para la toma de sangre del talón

The image shows two forms for blood sampling. The top form is the front of the card, which includes fields for the mother's name, date of birth, and address, as well as a section for the newborn's clinical data such as gestational week, birth weight, and feeding status. The bottom form is the back of the card, which contains a section for the parent's authorization and signature, along with contact information and a barcode.

¿Qué se hace con las tarjetas después de obtener la muestra?

Una vez obtenida la muestra de sangre, las tarjetas se envían al Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid, ubicado en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

En el laboratorio se analiza el nivel de determinados marcadores bioquímicos en sangre para conocer si son normales o están alterados. También se realizarán pruebas genéticas para el cribado de algunas enfermedades.

Si la muestra es insuficiente o no permite su análisis, el laboratorio informará a la madre, padre o tutor para solicitar una nueva muestra. Una vez realizados todos los análisis de las pruebas del talón, las tarjetas con las muestras de sangre residual, se almacenan durante 5 años en el Laboratorio de Cribado Neonatal. Una vez transcurrido este periodo se procederá a su destrucción.



¿Cuándo se conocen los resultados?

Si los resultados están dentro de límites, el laboratorio le enviará dichos resultados por correo ordinario a su domicilio.

Si los resultados indican alteración en los niveles de un determinado marcador y se requiere una nueva extracción para confirmación, el laboratorio se pondrá en contacto con ustedes, bien por teléfono, si así lo requiere, o mediante carta.

- Si se confirman los resultados alterados, se derivará al bebé a las unidades clínicas de referencia para realizar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento.
- Si se normalizan los niveles, se considerará como un caso “falso positivo”.

Aunque con una baja probabilidad, podría existir algún caso “falso negativo”, en el que apareciera alguna de las enfermedades incluidas en el programa de cribado, no habiéndose detectado precozmente. Por ello es muy importante que, ante una sospecha clínica, se realicen las pruebas diagnósticas correspondientes, ya que las pruebas de cribado neonatal no son pruebas diagnósticas.

¿Dónde se realiza el diagnóstico y tratamiento?

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 recién nacidos/as con estas enfermedades?

- Los tratamientos son individualizados según la enfermedad y la gravedad que presenten.
- En algunas enfermedades tienen que recibir un tratamiento farmacológico, llevar una dieta especial, suplementos nutricionales, aportes vitamínicos, bioquímicos o recibir tratamientos preventivos. En algunas enfermedades tienen que recibir un tratamiento farmacológico, llevar una dieta especial, suplementos nutricionales, aportes vitamínicos contra las infecciones, mediante pautas especiales de vacunación y administración de antibióticos.

¿Qué enfermedades se detectan en el programa de la Comunidad de Madrid?

ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

- 1 Fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia benigna
- 2 Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce
- 3 Tirosinemia Tipo I
- 4 Deficiencia primaria de carnitina
- 5 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- 6 Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- 7 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- 8 Acidemia glutárica tipo I
- 9 Acidemia 3-hidroxi-3-metil glutárica
- 10 Acidemia isovalérica
- 11 Deficiencia de β -cetotiolasa
- 12 Acidemias metilmalónica (CbIA, CbIB)
- 13 Acidemias metilmalónica (CbIC, CbID)
- 14 Acidemia metilmalónica (Mut)
- 15 Acidemia propiónica
- 16 Homocistinuria
- 17 Déficit de biotinidasa

ENFERMEDADES ENDOCRINAS

- 18 Hipotiroidismo congénito
- 19 Hiperplasia suprarrenal congénita

OTRAS ENFERMEDADES

- 20 Enfermedad de células falciformes
- 21 Fibrosis quística
- 22 Atrofia muscular espinal. Proyecto piloto.
- 23 Inmunodeficiencia combinada grave. Proyecto piloto

Recuerde que es muy importante que

- 1 Se le realice la “prueba de talón” para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas a su hijo/a, entre 24-72 h de vida, siempre antes del alta hospitalaria.
- 2 Se compruebe que los datos rellenados en la tarjeta, relativos al nombre y apellidos de la madre, domicilio, teléfonos, son correctos y completos, para facilitar la localización de la familia.
- 3 La madre, el padre o tutores/as deben conocer los resultados de los análisis.

Datos de contacto del Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid:

Teléfono: 91 586 88 28, de 12 a 14 horas

Correo: cribado neonatal.hgugm@salud.madrid.org.



<http://www.comunidad.madrid/servicios/salud/cribado-neonatal>

Le informamos que la información y las muestras facilitadas serán utilizadas para la detección precoz de enfermedades endocrino metabólicas en recién nacidos. El Responsable del Tratamiento es el Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM) cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el “Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid”, en C/ Melchor Fernández Almagro, 1, 28029 Madrid. La base jurídica que legitima el tratamiento es el cumplimiento de una obligación legal contemplada en la Ley 14/2007 de Investigación biomédica, Orden 237/2010, de 5 de mayo, de pruebas de cribados para detección precoz de enfermedades y prevención de minusvalías en recién nacidos, y demás legislación aplicable. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley, y serán conservados durante el tiempo necesario para cumplir con las obligaciones estipuladas en la normativa aplicable en la materia. Puede ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación al HGUGM, en C/Dr. Esquerdo, 46, 28007 Madrid, concretando su solicitud, junto con su DNI o documento equivalente. Asimismo, le informamos de la posibilidad de presentar una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos.