

¿Qué es el cribado neonatal?

El cribado neonatal, conocido también como «prueba del talón», tiene por objetivo detectar, lo más rápidamente posible, algunas enfermedades congénitas que pueden pasar desapercibidas al nacimiento y en las que el inicio de un tratamiento precoz puede mejorar su evolución.

Para ello, se extraen unas gotas de sangre del talón del recién nacido y se recogen sobre un papel de filtro especial que posteriormente se analizará en la Unidad de Cribado Neonatal de Aragón (sección de Metabolopatías del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario Miguel Servet).

Para la correcta evaluación de los resultados es muy importante la recogida adecuada de los datos del bebé y de la madre.

¿Qué enfermedades se detectan?

Este cribado permite detectar estos grupos de enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito
- Fibrosis quística
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Anemia falciforme
- Aminoacidopatías
- Defectos de la beta oxidación de ácidos grasos
- Acidurias orgánicas

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS EN ARAGÓN



Si desea más información puede:

- Consultar la página web <https://www.saludinforma.es/portalsi/web/salud/temas-salud/programas-cribado/neonatal-endocrino-metabolico>
- Dirigirse al HOSPITAL DONDE NACIÓ SU HIJO
- Ponerse en contacto con la UNIDAD DE CRIBADO NEONATAL
Tfno. 976 76 55 44
(Extensiones 142163/142159)

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS EN ARAGÓN



¿A quién va dirigido?

El cribado neonatal se realizará a todos los bebés nacidos en los centros sanitarios de Aragón, tanto públicos como privados, de forma **voluntaria y gratuita**.

Para la realización de la prueba se solicita previamente el consentimiento por escrito a los padres o tutores.

Esta prueba es **muy recomendable** ya que al detectar de forma temprana estas enfermedades y poder instaurar un tratamiento efectivo lo antes posible se previenen consecuencias de la enfermedad, en algunos casos graves.

¿En qué consiste la prueba?

Consiste en un pinchazo en el talón del bebé, realizado por personal sanitario, para obtener unas gotas de sangre con las que se impregna un papel absorbente homologado. Esta muestra se envía a analizar al laboratorio.

Junto con la muestra se recogen los datos del bebé y de la madre, incluyendo la dirección y el teléfono de contacto que la familia facilite en ese momento, para enviarles los resultados por correo postal o contactar por teléfono si fuera necesario.



¿Cuándo y dónde se hace?

La toma de la muestra de sangre debe hacerse entre las 48 y 72 horas después del nacimiento, normalmente antes del alta hospitalaria, en el centro hospitalario donde haya nacido el bebé.

¿En qué casos es necesario repetir la prueba?

En determinadas circunstancias puede ser solicitada una nueva muestra:

- Si los recién nacidos son prematuros, gemelos o si se ha realizado una transfusión.
- Si no se ha obtenido suficiente sangre en la muestra, o esta no es válida para el análisis.
- Si alguno de los resultados obtenidos es dudoso.

¿Es fiable la prueba?

La prueba del talón es muy fiable para detectar a los recién nacidos que tienen más probabilidades de haber nacido con alguna de estas enfermedades.

Tener la prueba positiva no quiere decir que el bebé tenga la enfermedad, sino que habrá que realizar otros estudios complementarios para confirmarla o descartarla definitivamente.

¿Cómo se informan los resultados?

Si los resultados son normales la familia o tutores recibirán los resultados por carta en el domicilio que se haya facilitado en un plazo de unas 3 semanas desde la extracción de la muestra.

Si se retrasa la comunicación de los resultados pueden ponerse en contacto con la Unidad de Cribado Neonatal llamando al teléfono:

976 76 55 44 (Extensión: 142163 o 142159).

Horario: lunes a viernes, de 9:00 a 14:00.

Si alguno de los resultados no está dentro de los límites de normalidad **no significa que el bebé padezca una enfermedad**, sino que es necesario realizar una serie de pruebas complementarias para confirmar o descartar dicha enfermedad. En este caso, se contactará con los padres o tutores para repetir la prueba o para citarse en una consulta específica de pediatría, con el objeto de realizar los estudios complementarios adecuados a la enfermedad detectada.

¿Qué ocurre si se confirma que el bebé tiene alguna de estas enfermedades?

El personal sanitario informará a la familia sobre todos los aspectos de la enfermedad, y prescribirá para el bebé el tratamiento que precise, así como el seguimiento. Dado que la mayoría de estas enfermedades son de causa genética, también se ofrecerá a la familia una cita para recibir asesoramiento genético.