

Programa de cribado neonatal de la Región de Murcia para la detección precoz de enfermedades endocrino metabólicas en recién nacidos



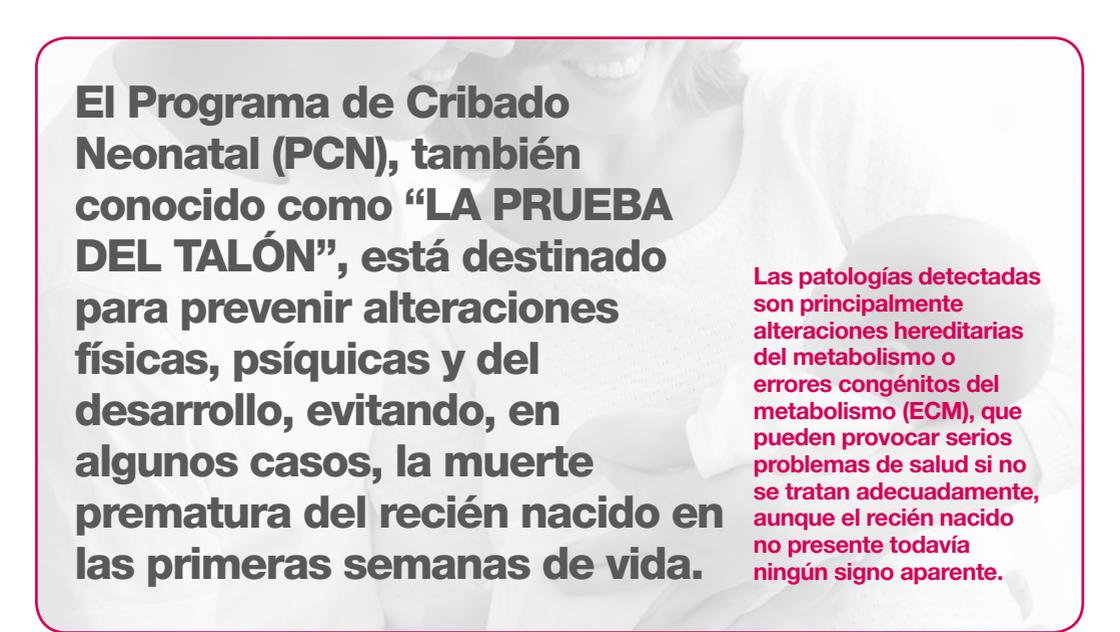
Región de Murcia
Consejería de Salud

Arrixaca
Hospital Clínico Universitario
Virgen de la Arrixaca



Centro de Bioquímica
y Genética Clínica





El Programa de Cribado Neonatal (PCN), también conocido como “LA PRUEBA DEL TALÓN”, está destinado para prevenir alteraciones físicas, psíquicas y del desarrollo, evitando, en algunos casos, la muerte prematura del recién nacido en las primeras semanas de vida.

Las patologías detectadas son principalmente alteraciones hereditarias del metabolismo o errores congénitos del metabolismo (ECM), que pueden provocar serios problemas de salud si no se tratan adecuadamente, aunque el recién nacido no presente todavía ningún signo aparente.

¿Que son los errores congénitos del metabolismo?

Son un grupo numeroso de enfermedades que aparecen con baja frecuencia en la población (enfermedades raras), causadas por alteraciones o mutaciones en el material genético (ADN) que provoca el funcionamiento incorrecto de las células y los órganos.

La instauración de un tratamiento precoz en los bebés afectados, previene las discapacidades asociadas a estas enfermedades.

¿En qué consiste la prueba?

Consiste en la recogida de sangre y orina del recién nacido al alta hospitalaria (24-72h de vida) en unas tarjetas de papel de filtro que están disponibles en las Maternidades. Desde allí se remiten para su análisis al laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Junto con estas muestras, se envía la ficha de cribado con todos los datos referentes al recién nacido, los padres y el Centro de Salud al que pertenecen y firma del consentimiento para autorizar la realización de las pruebas. Estos datos son necesarios para el envío de los resultados y para la rápida localización de los familiares del bebé, si fuera necesario.

¿Qué enfermedades se detectan y en qué consisten?

Las enfermedades incluidas en el Programa de Cribado Neonatal de nuestra Región, se pueden consultar en la página web:

https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/347564-enfermedades_detectables.pdf



Alguna de ellas son:

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Es una alteración de la glándula tiroides que provoca una secreción insuficiente de hormonas necesarias para el normal desarrollo de órganos del bebé, como el cerebro y del sistema nervioso central, para el crecimiento de los huesos y de los músculos, y también para mantener la temperatura y el metabolismo del cuerpo. Ante una falta de hormonas tiroideas se retrasa el crecimiento físico y el desarrollo mental, entre otras funciones del cuerpo.

Si el tratamiento no se inicia en las primeras semanas de vida del neonato esta enfermedad puede provocar discapacidad intelectual y física. El tratamiento consiste en darle al bebé hormona tiroidea por boca todos los días, a lo largo de su vida.

DÉFICIT DE BIOTINIDASA

Es un defecto genético que altera el metabolismo de la biotina. El bebé afectado no tiene síntomas al nacer pero paulatinamente se van produciendo severos daños que se manifiestan en la infancia. En ausencia de tratamiento se caracteriza por producir signos neurológicos (crisis epilépticas, dificultad respiratoria, hipotonía) y dermatológicos (erupciones cutáneas, alopecia) además de pérdida auditiva y retraso psicomotor.

El tratamiento se basa en la administración de biotina que complementa la deficiencia que se produce por no poder ser reciclada por el metabolismo del paciente.

OTRAS AMINOACIDOPATIAS y ACIDURIAS ORGÁNICAS

Las alteraciones hereditarias de la síntesis, transporte o degradación de los aminoácidos (AA), si no se detectan en los primeros días de vida, ocasionan consecuencias nefastas para la salud del recién nacido, desde crisis convulsivas, hipotonía, vómitos, hepatomegalia, olor inusual, dermatitis, afectación sensorial, coma, letargia, hasta retraso mental o muerte.

Los tratamientos serán distintos en función de la patología.

ANEMIA FALCIFORME y otras Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías son enfermedades genéticas que producen alteraciones en la formación de los glóbulos rojos de la sangre.

La anemia falciforme (también conocida como “anemia drepanocítica” o “drepanocitosis”) es una afección en la que los glóbulos rojos tienen forma de hoz o de luna creciente en vez de un aspecto de disco redondeado. Estas células se pegan entre sí con facilidad y obstruyen vasos sanguíneos de tamaño reducido, lo que impide que la sangre llegue adonde debería llegar, generando dolor y lesiones en los órganos.

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

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC) (A partir del 2023)

Es una enfermedad genética que altera el funcionamiento de las glándulas suprarrenales encargadas de producir hormonas que realizan funciones muy importantes, como son el cortisol, aldosterona, adrenalina y noradrenalina, y las hormonas sexuales (estrógeno y testosterona).

En la HSC, algunas hormonas se producen de forma insuficiente mientras que otras lo hacen en exceso. Si no se detecta y se trata precozmente, se puede presentar una complicación grave, poniendo en peligro la vida del neonato en las primeras semanas de vida. El tratamiento consiste en suministrar al bebé las hormonas que le faltan en forma de cortisona e hidrocortisona.

FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

Es la enfermedad genética más frecuente en nuestra población. Se trata de una enfermedad multisistémica, degenerativa, caracterizada por sudoración salada y secreciones mucosas que afecta principalmente a pulmones y sistema digestivo.

La FQ se presenta con una gran variedad de síntomas y su gravedad varía mucho de un paciente a otro.

El diagnóstico y tratamiento precoz en los pacientes con FQ mejora de forma significativa la calidad de vida, el estado nutricional y crecimiento, disminuyendo en los pacientes el número de hospitalizaciones. El tratamiento consiste principalmente en la administración de antibiótico y de vacunas para evitar infecciones graves, suplementos dietéticos como las enzimas pancreáticas para ayudarles a digerir correctamente los alimentos, además de realizar fisioterapia torácica.

El cribado neonatal de la FQ no puede ser realizado después del mes de edad del recién nacido.

OTRAS AMINOACIDOPATIAS y ACIDURIAS ORGÁNICAS

Las alteraciones hereditarias de la síntesis, transporte o degradación de los aminoácidos (AA), si no se detectan en los primeros días de vida, ocasionan consecuencias nefastas para la salud del recién nacido, desde crisis convulsivas, hipotonía, vómitos, hepatomegalia, olor inusual, dermatitis, afectación sensorial, coma, letargia, hasta retraso mental o muerte.

Los tratamientos serán distintos en función de la patología.

HIPERFENILA-LANINEMIAS/PKU

Se trata de una enfermedad genética que provoca la incapacidad de transformar parcial o totalmente el aminoácido fenilalanina (Phe), 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 más o menos profunda según el grado de la alteración.

El tratamiento consiste en la administración de alimentos con bajo contenido en Phe, evitando los alimentos con alto contenido en proteínas.

ALTERACIONES DE LA OXIDACIÓN DE LAS GRASAS

Los defectos hereditarios de la beta-oxidación mitocondrial de ácidos grasos (FAO) son un grupo de al menos 12 enfermedades que se caracterizan por deficiencias enzimáticas o de transporte.

La mayoría de estas enfermedades tienen distinta edad de aparición y de gravedad clínica. Los síntomas suelen ser episódicos y asociados con enfermedad viral leve, estrés fisiológico o el ejercicio prolongado.

El diagnóstico y tratamiento precoz es efectivo en la prevención de episodios sintomáticos graves, incluyendo la muerte súbita.

Recuerde que la
toma de muestras y
datos se realiza en las
maternidades, desde
donde se remiten al
laboratorio

Datos del/a niño/a

1.º Apellido
2.º Apellido
Nombre
Sexo: Hombre Mujer
Fecha nacimiento: Día Mes Año
Fecha TOMA DE ORINA: Día Mes Año
Fecha TOMA DE SANGRE: Día Mes Año
INGESTA a la TOMA DE MUESTRA: SI NO Tipo: Natural Artificial Mista Otras

Datos de nacimiento del/a niño/a

Clinica de Nacimiento: Casareta SI No Parto: General Múltiple SI No
Peso al Nacer: gms Kg Semanas de gestación: SI No
Ha recibido transfusión de sangre al nacer: SI No
Otras Muestras en: _____

Datos de la madre / padre

1.º Apellido
2.º Apellido
Nombre
Fecha de nacimiento: Día Mes Año País de procedencia: _____ Provincia: _____
Dirección: _____ N.º B.º Tit. Sanitario: _____
Población: _____ D.N.I.: _____ animal: _____
Cód. Postal: _____
Teléfono: _____
Teléfono (para SMS): _____

Datos del Centro de Salud

Centro de Salud: _____ Teléfono: _____
Dirección: _____
Población: _____
Pediatra: _____

(Para realización de la prueba completar el dorso)

ESPACIO RESERVADO PARA ETIQUETA IDENTIFICATIVA DE MUESTRA BIOMÉDICA

ETIQUETA



A FRANQUEAR
EN DESTINO
NO NECESITA
SELLO

**Centro de Bioquímica
y Genética Clínica**

**Centro de Bioquímica
y Genética Clínica**
Laboratorio de Metabolopatías

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca
Apdo. nº 2 F.D. - 30120 El Palmar, Murcia

Región de Murcia
Consejo de Salud

**¿Cuándo
y cómo se
conocen los
resultados?**

Si los resultados están dentro de la normalidad se envía una carta a su domicilio pasadas aproximadamente 3 semanas.

Si hubiera que repetir la muestra por cualquier motivo, se le enviará un SMS a uno de los teléfonos de contacto indicados en la ficha de cribado, solicitando nueva muestra. Deben acudir a su Centro de Salud donde se le informará del motivo de la repetición, realizarán la toma de la muestra de sangre impregnada en papel (o le dará cita para realizarla cuando corresponda, según el motivo) y la enviarán al CBGC.

El pediatra debe conocer el resultado de los análisis realizados a su hijo/a

Los profesionales sanitarios de su centro de salud le informarán del resultado. La prueba del talón no es una prueba diagnóstica, por lo que ante un resultado positivo en el cribado se podrán solicitar nuevas muestras y/o pruebas adicionales para confirmar o descartar dichas patologías y/o se citarán en las Unidades de seguimiento para iniciar inmediatamente el tratamiento.

Si en el plazo de 30 días no han recibido el resultado de su bebé pueden llamar al laboratorio tfno. 968 381 166



Región de Murcia
Consejería de Salud

Arrixaca
Hospital Clínico Universitario
Virgen de la Arrixaca



Centro de Bioquímica
y Genética Clínica

