



Programa para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas en periodo neonatal.



Centro de Bioquímica
y
Genética Clínica

Queridos padres:

Entre 1-2 de cada mil nacidos, aunque aparentemente sanos, padecen trastornos del metabolismo que deben tratarse lo antes posible para evitar daño neurológico y discapacidades asociadas. El diagnóstico se debe hacer en los primeros días de vida, para iniciar tratamiento antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad o se produzcan daños irreparables. Para saber si su bebé tiene alguna de estas enfermedades (*) basta con recoger una muestra de sangre y otra de orina. Puede obtener más información del Programa en la página web del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Centros Sanitarios de MurciaSalud (www.murciasalud.es).

(*) Actualmente se detectan más de 30 trastornos del metabolismo: Hipotiroidismo congénito, Fibrosis quística, fenilcetonuria, MCAD, LCHAD, aciduria glutárica tipo I, etc. Los avances científicos pueden ir modificando las pruebas que se realizan.



Toma de muestra

La toma de muestra de sangre será realizada preferentemente a las 48 horas de vida, previa al alta hospitalaria por el personal sanitario del Centro Maternal donde ha nacido.

Para la muestra de orina, la tira de papel se coloca sobre los genitales del recién nacido, el cual debe estar limpio y sin talco, cremas ni desinfectantes. Se puede aprovechar el momento de la toma de sangre o cambio de pañal para recoger la muestra.

Es posible que, a causa de alguna incidencia con la primera muestra, el laboratorio le solicite por correo o teléfono una segunda muestra de sangre y/o de orina. Diríjase a su Centro de Salud para la toma de sangre.

¿Cómo se reciben los resultados?

Normalmente por correo, aunque si es preciso se utilizará el teléfono móvil o fijo. Es muy importante que se rellenen TODOS los apartados de la ficha con letra clara, asegurándose de que la dirección que figura en la ficha sea correcta y completa, y que el teléfono que facilita permita una rápida localización de los padres, y esté operativo hasta que reciba los resultados. Esto posibilitará que el laboratorio le envíe avisos que pueden ser urgentes.

Si a los 30 días de la toma de las muestras no recibió el resultado, puede llamar al teléfono 968 38 11 66.