

¿Qué son las enfermedades congénitas?

SE TRATA DE ANOMALÍAS ESTRUCTURALES O FUNCIONALES, COMO LOS TRASTORNOS METABÓLICOS, QUE OCURREN DURANTE LA VIDA INTRAUTERINA Y SE DETECTAN DURANTE EL EMBARAZO, EN EL PARTO O EN UN MOMENTO POSTERIOR DE LA VIDA. Son enfermedades muy poco frecuentes que se pueden diagnosticar en el momento del nacimiento y evitar las secuelas y complicaciones que tienen, en algunos casos severas.

Los programas de detección precoz, aunque no proporcionan un diagnóstico definitivo, permiten con una sencilla prueba de laboratorio detectar prácticamente todos los casos.

CONFIDENCIALIDAD DE DATOS

En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, le comunicamos que los datos personales que usted nos facilite quedarán incorporados y serán tratados en el fichero ENFERMEDADES CONGÉNITAS DEL RECIÉN NACIDO cuya titularidad es la Dirección General de Salud Pública pudiéndose ser utilizados con los fines señalados en la Orden SAN/978/2006, de 26 de mayo (BOCYL nº 116, de 16 de junio de 2006).

Asimismo, le informamos de la posibilidad que tiene de ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición de sus datos de carácter personal dirigiéndose al Servicio de Promoción de la Salud y Salud Laboral de la Consejería de Sanidad (Paseo Zorrilla n 1, 47007. Valladolid).

Las muestras residuales serán almacenadas en el Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León y sólo podrán ser utilizadas en investigación biomédica preservando la confidencialidad de los datos, de acuerdo con las regulaciones éticas y legales vigentes. Los padres/madres, pueden expresar su negativa al almacenamiento de estas muestras y solicitar su destrucción una vez efectuadas las pruebas.

MÁS INFORMACIÓN

www.saludcastillayleon.es/es



Junta de
Castilla y León



Junta de
Castilla y León

la prueba del
talón



Detección precoz
de enfermedades
congénitas

¿Cómo se detectan?

Mediante la realización de un análisis de sangre extraída del talón de los recién nacidos, por lo que también se conoce como "PRUEBA DEL TALÓN". La prueba se ofrece por la Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León a todos los recién nacidos en Castilla y León. Para la realización de la prueba se solicita previamente el consentimiento por escrito a las madres y padres.

Esta prueba permite detectar ocho enfermedades:

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Se produce por una secreción insuficiente de hormonas tiroideas.

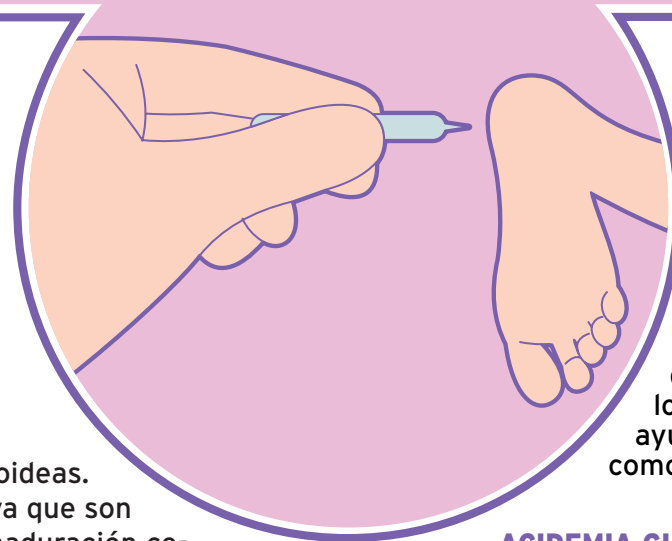
El déficit de estas hormonas puede originar retraso mental, ya que son esenciales para un correcto desarrollo del crecimiento y la maduración cerebral. El tratamiento precoz ha demostrado ser muy eficaz para evitar discapacidades graves.

FENILCETONURIA

Es una enfermedad genética en la que no se metaboliza adecuadamente la fenilalanina, un aminoácido presente en las proteínas. El exceso de fenilalanina en sangre puede causar alteraciones neurológicas. El tratamiento precoz, basado en una dieta adecuada, permite un desarrollo neurológico dentro de los límites normales.

FIBROSIS QUÍSTICA

Es una enfermedad genética que provoca alteraciones digestivas y respiratorias. Con tratamiento preventivo y seguimiento clínico mejora el estado nutricional del/la niño/a, se retrasan las infecciones respiratorias y mejora su pronóstico y su calidad de vida. En los casos necesarios, el diagnóstico de la fibrosis quística se completará con un estudio genético.



HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Es una enfermedad genética que afecta al funcionamiento de las glándulas suprarrenales: ciertas hormonas se producen de forma insuficiente y otras lo hacen en exceso. Puede dar lugar a una deshidratación grave y poner en peligro la vida del recién nacido si no se detecta y trata precozmente.

ANEMIA FALCIFORME

La anemia falciforme es una hemoglobinopatía de origen genético que causa alteraciones en las formas de los glóbulos rojos, provocando anemia. Un diagnóstico precoz puede ayudar a prevenir las complicaciones que pueden presentarse como resultado de la enfermedad.

ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I

Es un trastorno del metabolismo de las proteínas, de origen genético, que ocasiona que no se puedan utilizar correctamente. Como consecuencia se produce la acumulación de sustancias tóxicas (ácidos orgánicos) en la sangre y en la orina, pudiendo causar secuelas neurológicas graves. El tratamiento consiste en una dieta limitada en proteínas y suplementos específicos.

DEFICIENCIA DE ACIL COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA (MCAD) Y DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI ACIL COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD)

Son trastornos del metabolismo de los ácidos grasos de cadena media o de cadena larga, también de origen genético. El déficit de alguna de estas enzimas origina que no se puedan utilizar las grasas correctamente y transformarlas en energía, por lo que se puede producir una disminución severa del azúcar en sangre con afectación de otros órganos (hígado, cerebro, músculos, corazón) en situaciones de grandes necesidades energéticas como el ayuno o en episodios de fiebre e infecciones. El tratamiento consiste en evitar el ayuno prolongado; establecer una alimentación rica en hidratos de carbono y pobre en grasas; y aportar los suplementos necesarios.

¿Cuándo y dónde se realiza la prueba?

La toma de la muestra de sangre al bebé debe hacerse **ENTRE LAS 48 y 72 HORAS DESPUÉS DEL NACIMIENTO**. Hacerlo más tarde significa retrasar el diagnóstico y, en caso de que fuera positivo, el tratamiento.

Se lleva a cabo en el hospital/clínica de nacimiento y, en caso de repeticiones, en el Centro de Salud. En ambos casos, es muy importante enviar la muestra lo antes posible al laboratorio.

El Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León, ubicado en Valladolid, es el laboratorio designado para la realización del análisis de la muestra.

¿En qué casos se solicita una segunda muestra?

- Cuando la muestra disponible resulta insuficiente.
- En recién nacidos con peso inferior a 1.500 gramos.
- Cuando alguno de los resultados obtenidos es dudoso.

Comunicación de resultados

El laboratorio es el encargado de comunicar los resultados de la prueba. Si los resultados están dentro de los límites normales recibirán una carta en su domicilio, en los veinte días siguientes al envío de la muestra. Es muy importante que los datos de la madre y la dirección sean correctos para que llegue adecuadamente la información.

Si los resultados indican alguna alteración, no significa que su bebé tenga alguna enfermedad, sino que requiere nuevas pruebas para confirmar el diagnóstico. Por ello se les informará para solicitar una nueva muestra o para citarles en las unidades clínicas de referencia del Programa.

Si la comunicación de los resultados se retrasara, llame por teléfono al laboratorio que realiza las determinaciones: **983 418 823** (extensión **89675**) en horario de 11 a 14 horas.