



PRUEBA DEL TALÓN

PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE ENFERMEDADES
CONGÉNITAS DE EUSKADI



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE EUSKADI

El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas es un programa de salud pública.

El objetivo de este programa es detectar una serie de enfermedades congénitas en su mayoría poco frecuentes, que generalmente no dan síntomas en los primeros meses de vida y que pueden provocar discapacidad intelectual, alteraciones físicas y/o psíquicas, más graves cuanto más tarde se establezca el diagnóstico y el tratamiento. Es fundamental su detección y tratamiento precoz antes de que se manifiesten y produzcan secuelas irreversibles.

Actualmente forman parte del Programa las siguientes enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito
- Fibrosis quística
- Anemia falciforme
- Fenilcetonuria
- Déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Aciduria glutárica tipo I
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia isovalérica.
- Homocistinuria
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Déficit de biotinidasa
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Tirosinemia tipo I
- Acidemia propiónica
- Acidemias metilmalónicas

Edición: 5^a, octubre del 2024 Tirada: 20.0020 · Gráficas Irudi · D.L.I.G 612-2024

Dichas enfermedades se detectan mediante un análisis sencillo a partir de una muestra de sangre que se extrae a las 48 horas/2 días de vida.

La prueba se realiza **antes del alta hospitalaria**, no supone ninguna molestia salvo la derivada del pinchacito en el talón.

Solo en caso de que el resultado de la prueba sea positivo el doctor o la doctora coordinadores del Programa se pondrán en contacto con la familia con el fin de informarles y programar un segundo análisis de confirmación. Si fuera positivo, se iniciaría el **tratamiento** inmediatamente.

La prueba se oferta **gratuitamente** por el departamento de Salud del Gobierno Vasco a todos los bebés recién nacidos en la CAPV.

Los datos de identificación del bebé y de su madre constarán en el **Registro de bebés recién nacidos**, propiedad del Departamento de Salud, quien garantiza la confidencialidad de los mismos y su uso exclusivo para los fines del programa.

Las muestras residuales serán almacenadas en el **Biobanco Vasco para la Investigación o+ehun y solo podrán ser utilizadas en la 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. También pueden solicitar una ampliación de la información respecto al tratamiento de las muestras.

Teléfono del centro sanitario:

Notas: _____

