



Programa de
Cribado Neonatal
del Principado de Asturias

**DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS.
“PRUEBA DEL TALÓN”**



GOBIERNO DEL
PRINCIPADO DE ASTURIAS
CONSEJERÍA DE SANIDAD



www.astursalud.es



GOBIERNO DEL
PRINCIPADO DE ASTURIAS
CONSEJERÍA DE SANIDAD



¿Qué es la prueba del talón?

Es un análisis de sangre que se hace de manera **voluntaria y gratuita** a **todos** los niños y niñas recién nacidos, con la finalidad de detectar precozmente ciertas enfermedades que algunos bebés pueden padecer desde su nacimiento, aunque no tengan síntomas. Si bien esta prueba no es obligatoria, **es muy recomendable realizarla**.

Este programa se inició en España y en otros países en los años ochenta. Actualmente se están introduciendo mejoras, para incorporar los avances tecnológicos y el conocimiento científico generado desde entonces.

¿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 del Hospital Universitario Central de Asturias.

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 o contactar con ellos por teléfono si fuera necesario.

¿Cuándo y dónde se hace?

La muestra de sangre se recoge **a partir de las 48 horas de vida del bebé, antes del alta hospitalaria**, en el centro sanitario (público o privado) donde haya nacido el bebé. En general, bastará con una única muestra.

¿Qué enfermedades se pueden detectar?

- Hipotiroidismo Congénito
- Fenilcetonuria
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Déficit de 3-hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Acidemia glutárica tipo I (AG-I)
- Fibrosis quística
- Anemia falciforme

¿Es importante para el bebé? ¿Por qué se recomienda?

Esta prueba **permite detectar ciertas enfermedades que si no se tratan pronto, pueden tener consecuencias graves para la salud**, como discapacidades o muerte prematura. Si se confirmara que el bebé padece alguna de ellas, es muy conveniente iniciar el tratamiento lo antes posible, para prevenir complicaciones y secuelas importantes.

Afortunadamente **estas enfermedades son poco frecuentes**, por lo que la gran mayoría de los bebés no las presentarán. Pero el pequeño número de bebés que las padezcan, se beneficiará mucho del tratamiento precoz.

¿Es fiable la prueba?

La prueba del talón es muy fiable. Aún así, es importante saber que por sí sola no proporciona el diagnóstico definitivo, sino que **detecta a los niños y niñas que tienen más probabilidades de haber nacido con alguna de esas enfermedades**. Es decir, tener la prueba positiva no quiere decir que el bebé tenga la enfermedad, sino que habría que realizar otros estudios complementarios, para confirmarla o descartarla definitivamente.

Eso significa que en algunos bebés con la prueba positiva, cuando se completan los estudios, se descarta la enfermedad (es lo que se conoce como "falsos positivos"). Aunque es muy improbable, también podría haber algún caso en el que la enfermedad no sea detectada por la prueba ("falsos negativos").

¿Cuándo se necesita repetir la prueba?

A veces puede necesitarse una nueva muestra, bien porque la primera no tenía suficiente sangre, bien porque el papel no se impregnó adecuadamente, o bien porque la interpretación de los resultados plantea dudas.

En estos casos, un profesional sanitario contactará con la familia en el teléfono que haya facilitado, para indicar el procedimiento a seguir. En general, la nueva muestra se tomará en el hospital de referencia del bebé.

¿Cuándo y cómo se conocerán los resultados de la prueba?

La familia recibirá los resultados por carta en el domicilio que haya facilitado, al cabo de tres semanas aproximadamente. Si pasado este plazo no se han recibido, puede comunicar la incidencia al Laboratorio de Cribado Neonatal, llamando al teléfono **985 667 138**, de lunes a viernes, en horario de 9:00 a 14:00 h. Cualquier otra duda respecto al Programa debe consultarla con su Pediatra.

Si alguno de los resultados está alterado o plantea dudas, el personal sanitario que atiende este programa llamará por teléfono a los padres y les dará cita para acudir a una consulta específica, 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 futuro.

Dado que la mayoría de estas enfermedades son de causa genética, también se ofrecerá a la familia una cita para recibir asesoramiento genético.

¿Se pueden curar estas enfermedades?

El tratamiento precoz de estas enfermedades permite controlarlas, evitando o reduciendo el riesgo de daños graves, si bien por tratarse en la mayoría de los casos de enfermedades genéticas, no tienen cura actualmente.

¿Qué se hace con las muestras de sangre después del análisis?

Las muestras se conservan durante unos años en el Laboratorio de Cribado Neonatal, por si en un futuro fuera aconsejable realizar nuevos análisis en beneficio del niño o la niña, siempre que sean solicitados por su pediatra, y con el consentimiento expreso de la madre, padre o tutores legales.

¿Dónde se puede obtener más información sobre este Programa?

Para obtener más información o consultar las posibles dudas, puede acudir a su pediatra, o al personal sanitario que le atiende durante el embarazo y después del parto. También puede encontrar información en:

www.astursalud.es - Ciudadanía - Más información - Prevención de enfermedades - Recomendaciones - Prueba del talón.