

Cuándo y cómo se comunican los resultados

Los resultados de la prueba se comunican a la familia por correo postal o por teléfono. Los que se encuentren dentro de los límites normales, la gran mayoría, se comunicarán por carta, que se recibirá en el domicilio en unas 3 semanas.

Solo en un pequeño porcentaje de los bebés, los resultados están fuera de los rangos de la normalidad, por lo que es necesario realizar pruebas de confirmación. En este caso, desde la Consejería de Salud nos pondremos en contacto con la familia para indicarle los pasos a seguir.

Como en cualquier prueba de cribado, es posible que se produzcan falsos positivos y falsos negativos, aunque la probabilidad es muy baja en ambos casos.

Qué hacer si se confirman resultados alterados

Cuando tras las pruebas de confirmación los resultados de los análisis se mantienen fuera de los valores normales, el recién nacido será citado en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, en las unidades de seguimiento que existen para cada una de las enfermedades que se pueden detectar con la prueba del talón. El pediatra responsable de la unidad es el encargado de hacer el diagnóstico definitivo e instaurar el tratamiento en caso de que sea necesario.

- Para todos los recién nacidos en Cantabria
- A las 48-72 horas de vida en la maternidad
- Con el consentimiento informado de la madre, el padre o el tutor
- Y dirección y teléfono actualizados

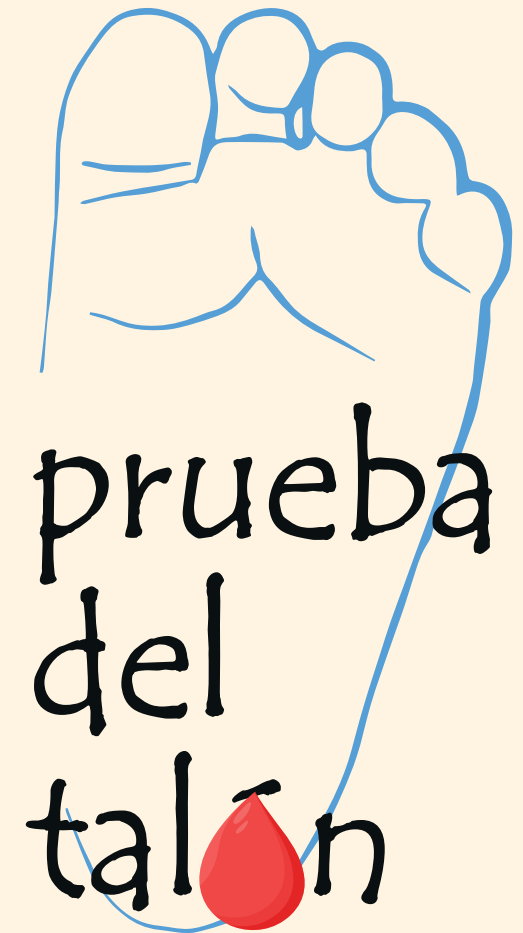
Más información

Teléfono **942 208 207**

Web Consejería de Salud
www.saludcantabria.es

Correo electrónico
cribadonatal@cantabria.es

prueba del talón



**PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE ENFERMEDADES
CONGÉNITAS EN
PRUEBA DE TALÓN**

Qué es el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón de Cantabria tiene como objetivo detectar en los recién nacidos una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar alteraciones del desarrollo físico e intelectual y, como consecuencia de ello, graves discapacidades.

Todas ellas son poco frecuentes y generalmente no dan síntomas en los primeros meses de vida. Por eso es fundamental diagnosticarlas antes de que se manifiesten y produzcan secuelas irreversibles.

Cómo se hace la detección precoz

La detección se realiza a través de la 'prueba del talón', que consiste en obtener, mediante una pequeña incisión en el talón, una muestra de sangre que se envía al laboratorio para su análisis.

El cribado se ofrece a **todos los nacidos en Cantabria** de manera **gratuita** y la participación es **voluntaria**.

Cuándo y dónde se realiza la prueba del talón

La prueba se realiza **entre las 48 y las 72 horas de vida** del recién nacido en la maternidad donde ha tenido lugar el parto, y siempre antes del alta hospitalaria. En caso de parto domiciliario, será la matrona que lo haya atendido la encargada de realizarla.

Qué enfermedades se pueden detectar

1. Hipotiroidismo congénito
2. Hiperplasia suprarrenal congénita
3. Fibrosis quística
4. Acidemia glutárica tipo I
5. Acidemia isovalérica
6. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
7. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
8. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
9. Déficit de biotinidasa
10. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
11. Fenilcetonuria
12. Hiperfenilalaninemia
13. Homocistinuria
14. Tirosinemia tipo I
15. Acidemia propiónica
16. Acidemia metilmalónica
17. Acidemia metilmalónica con homocistinuria
18. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica
19. Deficiencia de β -cetotiolasa
20. Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa
21. Deficiencia primaria de carnitina
22. Anemia falciforme
23. Atrofia muscular espinal
24. Inmunodeficiencia combinada grave

Algunas veces es necesario repetir la extracción de sangre: por una muestra mal impregnada, cantidad insuficiente, resultado dudoso... En estos casos, la nueva muestra se tomará en el hospital o en el centro de salud.

Además, es preciso repetir la prueba a los 15 días de vida en caso de nacidos con un peso menor de 1.500 gramos o menos de 33 semanas de gestación y en gemelos univitelinos y/o monocoriales.

Qué datos son necesarios

Durante la realización de la prueba en la maternidad, se entregará a la madre, el padre o el tutor una ficha que deben cumplimentar con todos los datos que se solicitan. Es fundamental anotar la **dirección postal** y un **teléfono** que permita contactar con ellos con seguridad, pues de ello depende la pronta localización del recién nacido si es necesario -por ejemplo, para repetir la muestra-, así como la notificación de los resultados.

Dado que la participación en el programa es voluntaria, es preciso el **consentimiento** expreso y por escrito de la madre, el padre o el tutor, por lo que es importante firmar en el reverso de la ficha de datos y marcar con una 'X' si se acepta o no la prueba.

prueba del talón