

Screening ampliado de metabolopatías en recién nacidos



¿Qué es una metabolopatía?

Es una enfermedad que afecta a la forma en que el organismo procesa algunos alimentos que ingiere. El proceso normal se llama metabolismo y algunos niños o niñas no pueden metabolizar una parte de las proteínas, aminoácidos o ácidos grasos, y como resultado, éstos se acumulan en la sangre. Este aumento anormal de metabolitos puede impedir que el desarrollo del cerebro sea normal.

¿En qué consiste el Screening Ampliado de metabolopatías?

Consiste en la identificación de más de treinta anomalías metabólicas* en recién nacidos con objeto de detectar defectos congénitos del metabolismo, que pueden conducir a la aparición de enfermedades graves, o incluso mortales.

En nuestro país se realiza de forma gratuita y universal la detección precoz de una de las metabolopatías más frecuentes, la fenilcetonuria, y aunque algunas comunidades ya incluyen la detección del hipotiroidismo, actualmente en la mayoría de estas comunidades no se dispone de los medios para detectar todas las patologías recomendadas en el Documento Español de Consenso de Programas de Cribado Neonatal.

* Detectadas en la mayoría de los programas autonómicos de metabolopatías.

¿Qué enfermedades se pueden detectar?

- Enfermedades que provocan el retraso mental como la fenilcetonuria y el hipertiroidismo congénito*.
- Enfermedades que ocasionan cataratas, deficiencias hepáticas e infecciones como la galactosemia.
- Enfermedades que ocasionan deficiencias en el sistema inmunológico.
- Enfermedades que ocasionan defectos neuromusculares y cardíacos.
- Trastornos en la diferenciación sexual como la hiperplasia suprarrenal congénita.
- Enfermedades pulmonares y digestivas, como la fibrosis quística.



¿Por qué hacerlo con VidaCord?

Hasta el momento, la determinación de estas metabolopatías, recomendadas por los expertos nacionales e internacionales, está restringida en otros centros por la disponibilidad de equipos diagnósticos y personal especializado.

El análisis, diagnóstico e intervención dentro de los primeros días de vida son esenciales. La mayoría de estos desórdenes pueden ser manejados si el tratamiento empieza temprano. Más de 40 desórdenes pueden ser detectados por medio del programa de Screening de Metabolopatías de VidaCord.

¿Por qué se recomienda realizar esta prueba?

Se recomienda por el gran beneficio que supone el diagnóstico precoz y la aplicación inmediata de un tratamiento preventivo. Gracias a esta prueba se pueden detectar a tiempo estas patologías y, en la mayoría de los casos, establecer un tratamiento médico adecuado que evite o aminore el problema.

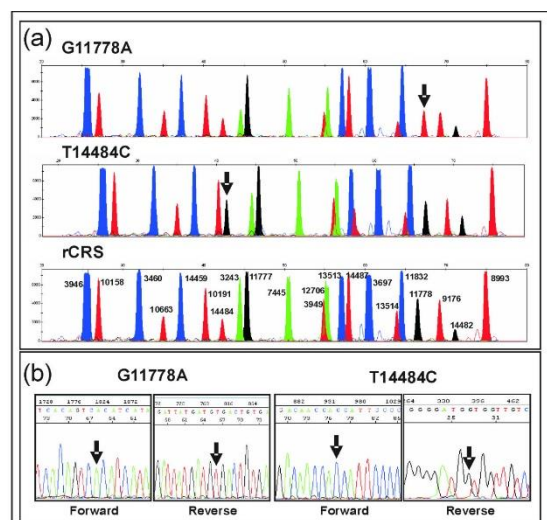
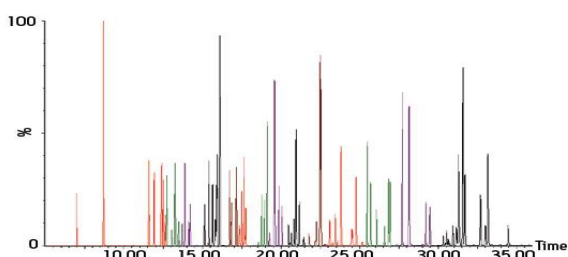
¿Puede ser perjudicial para mi hijo?

La realización del Screening Ampliado de metabolopatías en ningún caso es perjudicial y no requiere intervención alguna distinta a la que requerirá el programa estatal de detección.

¿Qué otras pruebas son recomendables?

La realización de determinaciones genéticas debe ceñirse exclusivamente a aquellos casos en los que los antecedentes familiares lo aconsejen y siempre bajo la recomendación expresa de un especialista. No obstante, existen tres pruebas genéticas cuya realización está expresamente recomendada para todos los recién nacidos por el Grupo Experto en Screening del American College of Medicina Genética:

- Detección de Fibrosis Quística
- Detección de Hiperplasia Adrenal Congénita
- Detección de Anemia Hemolítica



Preguntas frecuentes

¿Es el screening ampliado de metabolopatías un procedimiento nuevo?

No. España actualmente mantiene un programa de cribado neonatal, pero la mayoría de las provincias solo efectúan las pruebas para no más de 2 a 4 metabolopatías.

¿Qué es una Enfermedad Metabólica?

Son defectos en la bioquímica del cuerpo. Por ejemplo una enfermedad metabólica puede ocasionar que un bebé tenga dificultad en procesar los alimentos, poniéndolo en riesgo de serias complicaciones de salud, como retardo mental, e incluso la muerte.

¿Por qué debo evaluar a mi bebé?

Los recién nacidos pueden no mostrar signos de tener una enfermedad heredada hasta que se presentan complicaciones de salud. El diagnóstico temprano puede permitir a tu médico iniciar un tratamiento especializado que puede mejorar la salud a largo plazo de tu bebé. Y, aun cuando recomendamos esta técnica para todos los recién nacidos, la prueba puede ser realizada en niños de cualquier edad.

¿Cuántas enfermedades analiza VidaCord?

Con la tecnología disponible podemos identificar además de la Fenilcetonuria y el Hipotiroidismo, la presencia de más de 50 desórdenes heredados, incluyendo la Fibrosis Quística, la Enfermedad de Orina Jarabe de Arce y la Hyperplasia Adrenal Congénita, además de muchas otras enfermedades menos conocidas que su comunidad puede no incluir en su programa de cribado.

¿Cómo se realiza la prueba?

Un profesional de la salud tomará una pequeña muestra de sangre del talón de su bebé. Esta muestra se aplica sobre un papel filtro especial que se encuentra en el kit de VidaCord y que absorbe estas gotas de sangre. El papel filtro con la información que se requiere se envía a nuestro laboratorio para ser analizada.

¿Cuándo conoceré los resultados?

Los resultados estarán listos en un promedio de 7-10 días desde que se reciban las muestras en el laboratorio de VidaCord. Los padres recibirán la notificación del resultado por el medio que hayan escogido y en caso de cualquier resultado anómalo, se acompañará un informe detallado para su médico, así como un canal de asistencia permanente para cualquier consulta relacionada.

¿Los desórdenes metabólicos son curables?

Los desórdenes metabólicos son parte de la información genética que tiene cada persona, y por lo tanto no pueden ser "curadas". Sin embargo, el identificar de forma temprana que se padece un desorden metabólico, permite a tu médico iniciar tratamientos especializados, que pueden mejorar la salud de tu bebé en el corto y largo plazo.

Si uno de mis hijos tiene cualquiera de estas enfermedades, ¿mis otros hijos la pueden tener?

Esta pregunta puede ser mejor respondida por su médico o un consultor genético capacitado. Muchas familias buscan una consulta genética para entender mejor el por qué su bebé presenta un desorden en particular y para saber si algún otro miembro de la familia puede estar en riesgo. Puede contactar con VidaCord para obtener mayor información acerca de la consultoría genética.

¿Cómo son de comunes los desórdenes metabólicos?

Uno en cada 1.500 bebés se verá afectado por un desorden que VidaCord puede identificar.

¿Qué pruebas se hacen en mi comunidad?

Centro	Cobertura geográfica	Código prueba	Toma
Alicante	Alicante	A	Doble
Badajoz	Extremadura	A, B, C, F, H	Única
Barcelona	Cataluña y Baleares	A, F	Única
Bilbao	País Vasco	A	Única
Granada	Jaén, Almería, Granada	A, C	Doble
La Laguna	Canarias	A	Única
Madrid	Comunidad de Madrid	A, B, H	Doble
Málaga	Málaga	A	Doble
Murcia	Murcia y Melilla	A, C, D	Única
Oviedo	Asturias	A	Doble
Pamplona	Navarra	A	Única
Santander	Cantabria	A, C	Doble
Santiago	Galicia	A, D, E, F, G, I	Única
Sevilla (HVM)	Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla prov.	A	Doble
Sevilla (HVR)	Sevilla Capital y Ceuta	A	Única
Talavera	Castilla la Mancha	A, B, C	Única
Valencia	Valencia y Castellón	A	Doble
Valladolid	Castilla León	A, F	Única
Zaragoza (HMS)	Huesca, Teruel, Zaragoza	A, B	Única
Zaragoza (HCU)	Zaragoza (1/4) y La Rioja	A, B	Única

CÓDIGOS

A: Hipotiroidismo congénito e hiperfenilalaninemias

B: Hiperplasia suprarrenal congénita

C: Aminoacidopatías en sangre

D: Aminoacidopatías en orina

E: Déficit de biotinidasa

F: Fibrosis Quística

G: Galactosemia

H: Anemia falciforme

I: TMS

