

salud pública

# Programa de detección precoz de enfermedades congénitas y metabólicas



Castilla-La Mancha

# salud pública

## Prueba del talón en los recién nacidos

Existen enfermedades congénitas que pueden ser causantes de alteraciones en el desarrollo mental y físico. Su detección precoz en el recién nacido permite instaurar un tratamiento destinado a evitar o minimizar los daños que ocasionan.

Para realizar la detección se utiliza la "Prueba del Talón", que consiste en obtener una muestra de sangre del recién nacido. Los resultados del análisis de sangre permiten descartar la existencia de las siguientes enfermedades:

- Fenilcetonuria
- Hipotiroidismo congénito
- Hiperplasia adrenal congénita
  - Fibrosis quística
  - Anemia falciforme
- Acidemia glutárica tipo I
  - Acidemia propiónica
  - Acidemia metilmalónica
- Deficiencias de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media, larga y muy larga
  - Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
  - Tirosinemia tipos 1, 2 y 3
  - Acidemia isovalérica
    - Homocistinuria
- Aciduria 3- hidroxí 3- metil glutárica (Deficit de 3-OH-3-Metilglutaril-CoA Liasa)
  - Déficit de beta-ceto-tiolasa
- Deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa
  - Deficiencia primaria de carnitina
- Deficiencias de metionina adenosil transferasa
- Defectos en la biosíntesis y regeneración del cofactor de tetrahidrobiopterina

# salud pública

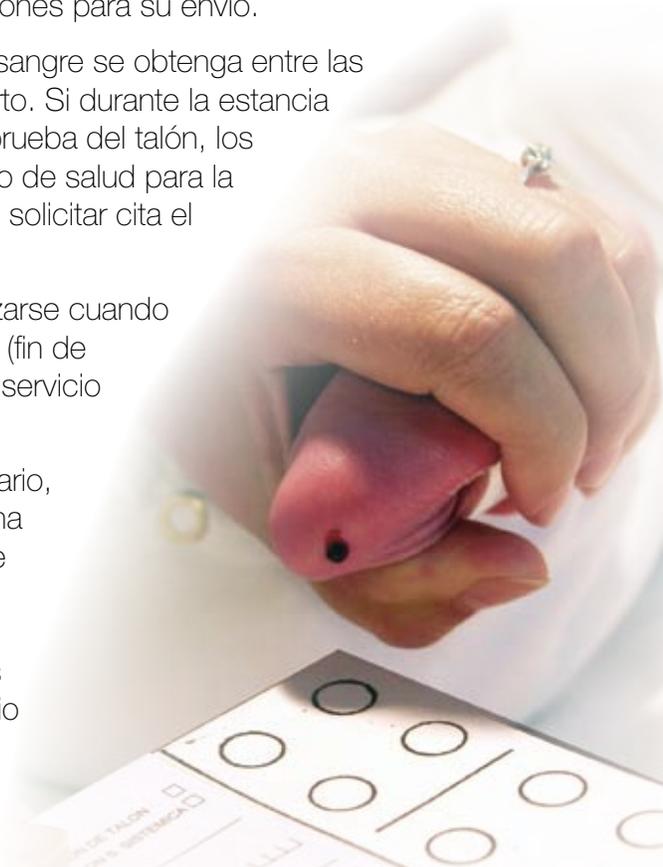


Para facilitar la realización de la prueba, en la maternidad se hace entrega a los padres de un sobre que contiene el material necesario para la toma de muestra así como las instrucciones para su envío.

Es importante que la muestra de sangre se obtenga entre las primeras 48 y 72 horas tras el parto. Si durante la estancia en el hospital no se ha hecho la prueba del talón, los padres deberán acudir a su centro de salud para la toma de muestra. Es conveniente solicitar cita el mismo día del alta hospitalaria.

Si la toma de muestra ha de realizarse cuando el centro de salud no está abierto (fin de semana, festivo) podrán acudir al servicio de guardia del centro de salud.

Si así lo indica el profesional sanitario, no olviden enviar por correo la ficha de toma de muestra debidamente cumplimentada en el sobre con franqueo en destino que se proporciona a tal efecto. Pasados unos días, recibirán en su domicilio los resultados de la prueba.





Castilla-La Mancha



PROGRAMA DE DETECCIÓN  
PRECOZ DE ENFERMEDADES  
CONGENITAS  
ENDOCRINAS Y METABÓLICAS