



# PRUEBA DEL TALÓN

PROGRAMA DE CRIBADO  
NEONATAL DE ENFERMEDADES  
CONGÉNITAS DE EUSKADI



## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE EUSKADI

.....El hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), la fibrosis quística y la anemia de células falciformes son enfermedades congénitas graves que pocos bebés padecen. Si no se tratan pronto, pueden producir retraso mental en el caso de las dos primeras y muerte súbita en la tercera. Con respecto a las otras dos, su detección precoz mejora la calidad de vida de los bebés afectados disminuyendo la gravedad de las complicaciones. En 2014 se acordó añadir al Programa de cribado neonatal otras cinco enfermedades congénitas del metabolismo (Enfermedad de la orina de jarabe de arce, Homocistinuria, Aciduria glutárica tipo I, Acidemia isovalérica y Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga LCHAD) cuya frecuencia es muy baja. En 2019 se ha acordado incorporar el cribado de la Deficiencia de Biotinidasa. Su tratamiento precoz permite disminuir o evitar sus consecuencias graves (afectación cerebral generalmente severa, retraso mental o fallecimiento).

.....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.

.....Sólo 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 iniciará el **tratamiento** inmediatamente.



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

.....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 sólo 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:**