

# La prueba del talón

Cada año se detectan  
más de 120 casos

La detección y el tratamiento  
tempranos salvan vidas

Apreciadas **familias\***:

Felicidades por el nacimiento de su bebé. La salud es un valor preciado y deseamos acompañarles en el cuidado de su recién nacido desde el primer momento. Por ello, les ofrecemos el **Programa de cribado neonatal en Cataluña**, cuyos objetivos son detectar, diagnosticar y tratar precozmente algunas enfermedades. Son trastornos genéticos y/o endocrinos muy poco frecuentes pero que pueden estar presentes en el nacimiento, aunque su bebé no presente síntomas. Su detección precoz permite las actuaciones sanitarias adecuadas para prevenir complicaciones graves. **El Programa es una herramienta muy eficaz que se ofrece a todos los bebés nacidos en Cataluña**; no es de carácter obligatorio.

## ¿CÓMO SE REALIZA LA PRUEBA DEL TALÓN?

Se practica un pinchazo superficial en el talón. Se extraen unas gotas de sangre que se impregnan en un papel absorbente homologado. El papel se envía al laboratorio\*\* para su análisis con una ficha de datos del bebé y la familia.

La muestra se puede extraer entre las **24** y las **72** horas después del nacimiento. Se suele llevar a cabo en la maternidad donde ha nacido el bebé. Puede ocasionar pequeñas molestias al recién nacido que se alivian, por ejemplo, poniéndolo al pecho.

## ¿CUÁNDO Y CÓMO SOLICITAR UNA SEGUNDA MUESTRA?

En algunos casos se puede solicitar una segunda muestra. Esto no significa que el recién nacido tenga la enfermedad, sino que es necesario hacer nuevos análisis para completar el proceso de detección. Si es su caso, recibirán la notificación por correo postal o por teléfono con las indicaciones oportunas.

## ¿CÓMO SE DAN LOS RESULTADOS?

La mayoría de las veces el resultado de la prueba es normal. Recibirán el resultado en el domicilio que hayan facilitado.

Si sale alterado, se pondrán en contacto con ustedes. Por ello es importante que los datos que faciliten a la maternidad sean correctos.

Si cambian de domicilio o si transcurrido **un mes** no han recibido el resultado de la prueba, es importante que lo comuniquen al teléfono del Laboratorio de Cribado (932 275 669) a fin de que se lo envíen.

\* O tutores legales

\*\* Laboratori de Bioquímica i Genètica Molecular. CDB. Hospital Clínic de Barcelona

## ¿DE QUÉ ENFERMEDADES SE HACE EL CRIBADO?

De 24 enfermedades en las que una actuación rápida cambiará el pronóstico. Se trata del **hipotiroidismo congénito**, la **fibrosis quística**, la **fenilcetonuria** y cinco otros **trastornos del metabolismo de los aminoácidos**, ocho **trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos**, seis **trastornos del metabolismo de los ácidos grasos**, la **enfermedad de células falciformes** y la **inmunodeficiencia combinada grave**.

El cribado también puede detectar bebés **portadores sanos** de enfermedad, que tienen alguna alteración genética relacionada pero no la desarrollarán. Como progenitores tienen ustedes el derecho a ser informados pero también pueden manifestar su deseo de no saberlo.

También pueden diagnosticarse enfermedades que no son el objeto del Programa, y se procederá como en el resto de las enfermedades.

## ¿QUÉ OCURRE SI LA PRUEBA DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA ES POSITIVA?

El equipo de una **unidad de experiencia clínica** les informará acerca de la enfermedad y se iniciará el tratamiento cuanto antes. Se dará consejo genético y se hará seguimiento para comprobar la eficacia del tratamiento.

## Y DESPUÉS, ¿QUÉ SE HACE CON LAS MUESTRAS DE SANGRE?

Las muestras se almacenan al menos durante **cinco años** en el laboratorio, puesto que pueden ser de utilidad para realizar nuevos análisis en beneficio del niño/a, siempre que los profesionales sanitarios los soliciten y con el consentimiento de los progenitores.

## ¿ESTAS ENFERMEDADES SE CURAN?

Actualmente, solo algunas de estas enfermedades se curan. En las demás, un tratamiento precoz evita o reduce los síntomas y lesiones que se producirían sin la actuación adecuada. El diagnóstico y tratamiento tempranos suponen un gran beneficio para la salud de estos bebés.

Más información en: [canalsalut.gencat.cat](http://canalsalut.gencat.cat)

Tel. laboratorio cribado neonatal: 932 275 669



## Programa de cribado neonatal en Cataluña

