



¿Qué es el cribado neonatal o prueba del talón?



El cribado neonatal o prueba del talón es un análisis de sangre que se realiza en la actualidad a todos los recién nacidos para detectar y poder tratar precozmente determinadas enfermedades metabólicas.

¿Qué tipo de enfermedades detecta?

Dentro de todas las enfermedades metabólicas se buscan aquellas que son más frecuentes y que disponen de un tratamiento que, aplicado precozmente, mejore considerablemente el pronóstico de la enfermedad.

¿Cuáles son esas enfermedades?

Estas enfermedades se caracterizan por un mal funcionamiento de la química interna (metabolismo) del organismo, lo que da lugar a un aumento o una falta de determinadas sustancias, provocando un mal funcionamiento de diversos órganos, retraso mental y trastornos del crecimiento y del desarrollo.

Las enfermedades que se buscan con la prueba no son las mismas en todas las comunidades autónomas. La *fenilcetonuria* y el *hipotiroidismo congénito* están en todos los programas de cribado metabólico. En bastantes comunidades se incluyen también la *fibrosis quística del páncreas* y la *hiperplasia suprarrenal congénita*. Unas pocas disponen de tecnologías, como la espectrometría de masas, que permiten detectar muchas más enfermedades metabólicas. En tres comunidades existe programa de cribado de *hemoglobinopatías* congénitas, que son enfermedades que se tienen al nacer y que producen anemia de diversa gravedad. Hay, por lo tanto, una considerable variabilidad incluso también entre los diferentes países de la Unión Europea.

¿A qué órganos afectan las enfermedades metabólicas?

Depende de la enfermedad de la que se hable. En muchas de ellas pueden producirse alteraciones del desarrollo cerebral con retraso mental, en otras mal funcionamiento del hígado, de los pulmones, del corazón, así como trastornos del crecimiento o anemia. La mayoría de estas enfermedades tiene una base genética y se heredan, aunque no las padezcan los padres.

¿Qué pasa si a un recién nacido no se le realiza la prueba del talón?

Que se expone a que si tiene una de estas enfermedades, se detecte más tarde y el pronóstico sea peor por culpa del retraso.

¿Es importante detectarlas tan pronto?

La importancia radica en que se pueden tratar precozmente y evitar así que aparezcan los síntomas de la enfermedad. Además, su identificación permite proporcionar a las familias consejo genético acerca de si los hijos sucesivos pueden padecer el mismo problema.

¿Tienen tratamiento las enfermedades metabólicas?

Muchas tienen un tratamiento de sustitución de la sustancia que falta o de depuración de la que se acumula. En otros casos, el tratamiento es una dieta especial, como en el caso de la fenilcetonuria. Como regla general, todas las enfermedades incluidas, y por lo tanto buscadas en un programa de cribado metabólico neonatal, tienen tratamiento.

¿Cómo se hace la prueba?

Mediante una punción del talón del bebé con una lanceta. Posteriormente se comprime un poco y se deja gotear sangre, impregnando un papel especial que se remite luego al laboratorio. Según los distintos programas se hacen una o dos determinaciones.

¿Qué pasa si sale positiva?

Una prueba del talón positiva no implica que se padezca necesariamente una enfermedad. En los niños con un resultado positivo suele ser necesario repetir la determinación para confirmarlo y, a menudo, hay que realizar otras pruebas para asegurarse.

Si finalmente se confirma el diagnóstico de una enfermedad metabólica, estamos ya en otra situación y la información y el tratamiento dependerán de cada caso.

¿Es dolorosa?

La prueba es molesta e incluso a veces dolorosa. Se puede aliviar el dolor del bebé mediante sencillas medidas no farmacológicas, como dar simultáneamente el pecho mientras se realiza la punción (ver imagen superior) o, si esto no es posible, administrar una solución de agua azucarada. El contacto, las caricias y hablarle con suavidad también le calmarán.

Artículo publicado el 26-11-2013, revisado por última vez el 29-11-2013

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

<https://enfamilia.aeped.es/edades-etapas/que-es-cribado-neonatal-prueba-talon>