



Cribado metabólico neonatal

¿Para qué sirve?

El cribado neonatal o prueba del talón es un método de detección precoz de enfermedades congénitas, que son poco frecuentes pero que tienen un tratamiento eficaz.

Las metabolopatías son alteraciones del medio interno producidas por el aumento o deficiencia de determinadas proteínas, que provocan el mal funcionamiento de ciertos órganos (pulmón, hígado, cerebro, corazón *→) Pueden causar problemas en el crecimiento y desarrollo, con consecuencias variables en función del órgano afectado. La mayor parte de estas enfermedades tienen una causa genética y son hereditarias (aunque no las padezcan los padres).

¿Qué enfermedades se analizan?

En España, la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (CBSNS) garantiza la detección de las siguientes enfermedades en todas las comunidades autónomas:

1. Hipotiroidismo congénito
2. Fenilcetonuria
3. Fibrosis quística
4. Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
5. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LHCHADD)
6. Acidemia glutárica tipo I (AG-I)
7. Anemia falciforme

¿Es igual en toda España?

Las patologías que se buscan con la prueba no son las mismas en todas las comunidades autónomas. Actualmente la comunidad autónoma que más enfermedades incorpora en su panel primario de detección es Galicia con 30 y las que menos Asturias, Canarias, Castilla y León y Valencia

¿Cómo y cuándo se recoge la prueba?

Tras un mínimo de 24 horas del inicio de la lactancia (e idealmente antes de las 72 horas de vida), se realiza un pinchazo superficial en la cara lateral del talón del recién nacido (RN) para obtener sangre, que se aplica en un papel secante mediante goteo y se envía posteriormente al laboratorio de metabolopatías correspondiente. Se debe adjuntar con la muestra una serie de datos del bebé y la familia, que deben ser rellenados por los padres.

La incisión y recogida de la muestra genera un dolor leve en el RN. Para el control del dolor puede hacerse la recogida a la vez que succiona (chupete, lactancia materna *→ o bien ofrecerle una solución de sacarosa. Hablarle suave, el contacto y las caricias también le ayudarán a calmarse.

En algunas comunidades se recoge también una muestra de orina colocando el papel secante en el pañal.

Habitualmente los progenitores reciben los resultados en su domicilio a los 10-15 días mediante correo postal.

¿Qué pasa si sale positiva?

Una alteración en la prueba del talón no implica necesariamente que se padezca la enfermedad. En los niños con un resultado positivo suele ser necesario repetir la determinación y, a menudo, hay que realizar otras pruebas para confirmar el diagnóstico.

Si el resultado sugiere la presencia de alguna de estas enfermedades o si la muestra es dudosa o insuficiente, desde el laboratorio contactarán telefónicamente a través de los datos facilitados con la muestra, indicando dónde se debe acudir y las pruebas que deben realizarse.

Si finalmente se confirma el diagnóstico, nos encontramos ante otra situación y la información y el tratamiento dependerán de cada caso.

Casos especiales

Ciertas situaciones del bebé precisan la recogida de una segunda muestra a pesar de que la primera haya sido normal, es el caso de:

- Prematuros <34semanas de gestación
- Bajo peso al nacimiento <1500g
- Gemelos monocigóticos
- Transfusiones
- RN alimentados con alimentación parenteral

En estos casos, el médico (si está hospitalizado) o el laboratorio (si no lo está) se pondrán en contacto para indicar cómo y cuándo realizarlo.

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

Aunque son enfermedades raras, la negativa a recoger esta muestra expone al RN a un diagnóstico tardío de la enfermedad, aumentando el riesgo de secuelas que pueden empeorar su calidad de vida.

Además, su identificación permite proporcionar a las familias consejo genético acerca de si los hijos sucesivos podrían 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, de ahí la importancia de la detección precoz.

Bibliografía

1. https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL95/C_ESPECIALES

Artículo publicado el 21-11-2022, revisado por última vez el 20-11-2022

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/prevencion/cribado-metabolico-neonatal>