

En què consistix la prova del taló?

Es tracta de l'extracció i l'anàlisi d'unes gotes de sang del taló del nou-nat per a detectar la presència d'algunes malalties congènites.

Què són les malalties congènites?

Són malalties presents des del naixement. La detecció i el tractament precoç d'alguna d'estes malalties milloren la seua evolució.

Quines malalties congènites detecta el Programa de Cribatge Neonatal de la Comunitat Valenciana?

- L'hipotiroïdisme congènit
- La fenilcetonúria
- L'Anèmia de cèl·lules falciformes
- La fibrosi quística
- El dèficit d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena mitjana
- El dèficit de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa de cadena llarga
- L'acidèmia glutàrica de tipus I

Quan i on es realitza la prova?

Es pren una mostra de sang de taló en la maternitat abans de l'alta, sempre que en eixe moment hagen transcorregut entre 24 i 72 hores des del naixement.

Quan i com coneixeré els resultats?

Un resultat normal es comunicarà per correu als pares o tutors en un termini aproximat d'un mes des de la presa de la mostra. Si el resultat és dubtós o de sospita d'alguna d'estes malalties, des del laboratori es posaran en contacte amb vosté per telèfon i li indicaran on ha d'acudir i les proves que cal realitzar.

Si el resultat d'estes proves és normal, pot patir el meu fill la malaltia?

Un resultat normal en la prova del taló indica que la probabilitat de patir estes malalties és extremadament baixa. No obstant això, no exclou del tot el possible patiment.

Si el meu fill té una d'estes malalties, on serà diagnosticat i tractat?

Hi ha diversos servicis i unitats de referència en els hospitals de la Comunitat Valenciana que compten amb els mitjans necessaris per a oferir un diagnòstic i tractament correctes.

Finalment, és obligatòria la seua realització?

La realització d'esta prova és molt recomanable, però no obligatòria. Com a pares o tutors, després d'informar-se'n, hauran de firmar en la fitxa adjunta a la presa de mostres l'autorització o la negativa a la realització de la prova.

En el cas que no vullguen conèixer si el seu fill o filla és portador sa de la malaltia, haurà d'indicar-ho en l'apartat d'observacions de la mateixa fitxa.

AUTORITZACIÓ PER AL CRIBATGE NEONATAL DE MALALTIES CONGÈNITES

En conseqüència, com a mare / pare / tutor o tutora,

Nom DNI

Autoritze No autoritze

Que es faça el cribatge neonatal de malalties congènites al meu fill o la meua filla:

Nom i cognoms del nou-nat DNI

Observacions.....

.....

Lloc i data de de

Signatura

MALALTIES DETECTADES PEL PROGRAMA:

Hipotiroïdisme congènit

Els bebés amb esta malaltia no produïxen prou hormona tiroïdal. Encara que inicialment no solen presentar símptomes, si no es tracta administrant l'hormona necessària el dèficit hormonal afecta el seu desenvolupament físic i mental i ocasiona una discapacitat severa.

Fenilcetonúria

És una malaltia del metabolisme dels aminoàcids, concretament de la fenilalanina. Sense el tractament dietètic necessari es produïx un retard mental greu i irreversible, així com altres manifestacions neurològiques.

Anèmia de cèl·lules falciformes

És una malaltia genètica en què hi ha una alteració de l'emoglobina. Els seus símptomes apareixen durant els primers mesos de vida. Quan el tractament s'inicia en els 2 primers mesos, l'evolució millora notablement. [1]

Fibrosi quística

És una malaltia genètica en què es produïxen, sobretot, alteracions en l'aparell respiratori i digestiu. La seua detecció i tractament precoç millora la nutrició, el creixement, la funció pulmonar i la supervivència d'estos xiquets i xiquetes. [1]

Dèficit d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena mitjana

És una malaltia genètica de l'oxidació dels àcids grassos. Encara que al voltant del 30 % dels casos detectats són formes asimptomàtiques o benignes, n'hi ha altres formes que provoquen greus episodis de descompensació metabòlica, la majoria abans dels 4 anys, amb greus seqüeles neurològiques, i que poden evitar-se amb un tractament preventiu en forma de mesures dietètiques. [1]

Dèficit de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa de cadena llarga

És una malaltia genètica relacionada amb l'oxidació dels greixos. El dèficit d'este enzim impedeix processar els aliments que menja el/la xiquet/a o el greix emmagatzemat en el seu cos. La identificació i el tractament dietètic precoços eviten la descompensació metabòlica, que provoca problemes cardíacs, patologia ocular, hepàtica i neuronal. [1]

Acidèmia glutàrica de tipus 1

És una malaltia genètica del metabolisme de les proteïnes. Estos pacients tenen problemes per a utilitzar i eliminar les proteïnes que prenen que, per tant, es van acumulant en el cos i causen danys irreversibles. Aproximadament el 90% dels pacients desenvolupen malalties neurològiques durant el període de desenvolupament cerebral (dels 3 als 36 mesos d'edat). El diagnòstic neonatal i el tractament dietètic precoços, amb una dieta baixa en lisina, redueix considerablement les manifestacions neurològiques, els problemes d'alimentació, respiratoris i les convulsions. [1]

[1] En estes malalties, la prova del taló pot detectar xiquets i xiquetes portadors sans; en este cas, la malaltia podria aparèixer en la seua descendència.

maternitat i salut

infància i salut

DETECCIÓN DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS LA PRUEBA DEL TALÓN.

TU BEBÉ EMPEZARÁ CON BUEN PIE

D.L.: V-2855-2013

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

¿En qué consiste la prueba del talón?

Se trata de la extracción y análisis de unas gotas de sangre del talón del recién nacido para detectar la presencia de algunas enfermedades congénitas.

¿Qué son las enfermedades congénitas?

Son enfermedades presentes desde el nacimiento. La detección y tratamiento precoz de alguna de ellas mejoran su evolución.

¿Qué enfermedades congénitas detecta el Programa de Cribado Neonatal de la Comunitat Valenciana?

- El Hipotiroidismo congénito
- La Fenilcetonuria
- La Anemia de células falciformes
- La Fibrosis quística
- El déficit de acil CoA deshidrogenasa de cadena media
- El déficit de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena larga
- La Acidemia glutárica tipo I

¿Cuándo y dónde se realiza la prueba?

Se toma una muestra de sangre de talón en la maternidad antes del alta, siempre que en ese momento hayan transcurrido entre 24 y 72 horas desde el nacimiento.

¿Cuándo y cómo conoceré los resultados?

Un resultado normal se comunicará por correo a los padres o tutores en un plazo aproximado de un mes desde la toma de la muestra. Si el resultado es dudoso o de sospecha de alguna de estas enfermedades, desde el laboratorio se pondrán en contacto con usted por teléfono, indicándole dónde debe acudir y las pruebas a realizar.

Si el resultado de estas pruebas es normal, ¿puede mi hijo padecer la enfermedad?

Un resultado normal en la prueba del talón indica que la probabilidad de padecer estas enfermedades es extremadamente baja. Sin embargo, no excluye del todo su posible padecimiento.

Si mi hijo tiene una de estas enfermedades, ¿dónde será diagnosticado y tratado?

Hay varios servicios y unidades de referencia en los hospitales de la Comunitat Valenciana, que cuentan con los medios necesarios para ofrecer un correcto diagnóstico y tratamiento.

Finalmente, ¿es obligatoria su realización?

La realización de esta prueba es muy recomendable, pero no obligatoria.

Como padres o tutores, tras informarse, deberán firmar en la ficha adjunta a la toma de muestras, la autorización o negativa a que se realice la prueba.

En el caso de que no quieran conocer si su hijo/a es portador sano de la enfermedad, deberá indicarlo en el apartado de observaciones de la misma ficha.

AUTORIZACIÓN PARA LA REALIZACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

En consecuencia en calidad de madre / padre / tutor o tutora

D/Dña. con DNI

..... doy mi

Autorización No autorización

para que se realice el cribado de enfermedades congénitas a mi hijo/a

Nombre y apellidos del hijo/a.....

Observaciones.....

En a de

Firmado

ENFERMEDADES DETECTADAS POR EL PROGRAMA:

Hipotiroidismo congénito

Los bebés con esta enfermedad no producen suficiente hormona tiroidea. Aunque inicialmente no suelen presentar síntomas, si no se trata administrando la hormona necesaria, el déficit hormonal afecta a su desarrollo físico y mental, ocasionando una discapacidad severa.

Fenilcetonuria

Es una enfermedad del metabolismo de los aminoácidos, concretamente de la fenilalanina. Sin el tratamiento dietético necesario se produce un retraso mental grave e irreversible, así como otras manifestaciones neurológicas.

Anemia de células falciformes

Es una enfermedad genética en la que hay una alteración de la hemoglobina. Sus síntomas aparecen durante los primeros meses de vida. Cuando el tratamiento se inicia en los 2 primeros meses la evolución mejora notablemente. [1]

Fibrosis quística

Es una enfermedad genética en la que se producen, sobre todo, alteraciones en el aparato respiratorio y digestivo. Su detección y tratamiento precoz mejora la nutrición, el crecimiento, la función pulmonar y la supervivencia de estos niños/as. [1]

Deficit de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media

Es una enfermedad genética de la oxidación de los ácidos grasos. Aunque alrededor del 30% de los casos detectados son formas asintomáticas o benignas hay otras formas que provoca graves episodios de descompensación metabólica, la mayoría antes de los 4 años con graves secuelas neurológicas y que pueden evitarse con un tratamiento preventivo en forma de medidas dietéticas. [1]

Deficit de 3-hidroxi Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga

Es una enfermedad genética relacionada con la oxidación de las grasas. El déficit de esta enzima impide procesar los alimentos que come el niño/a o la grasa almacenada en su cuerpo. La identificación y el tratamiento dietético precoz evitan la descompensación metabólica que provoca problemas cardíacos, patología ocular, hepática y neuronal. [1]

Acidemia glutárica tipo 1

Es una enfermedad genética del metabolismo de las proteínas. Estos pacientes tienen problemas para utilizar y eliminar las proteínas que toman que por lo tanto se van acumulando en el cuerpo causando daños irreversibles. Aproximadamente el 90% de los pacientes desarrollan enfermedades neurológicas durante el periodo de desarrollo cerebral (de los 3 a los 36 meses de edad).

El diagnóstico neonatal y el tratamiento dietético precoz, con una dieta baja en Lisina, reduce considerablemente las manifestaciones neurológicas, los problemas de alimentación, respiratorios y las convulsiones. [1]

[1] En estas enfermedades la prueba del talón puede detectar niños/as portadores sanos, en este caso la enfermedad podría aparecer en su descendencia.

DETECCIÓ DE MALALTIES CONGÈNITES LA PROVA DEL TALÓ.

EL TEU BEBÉ COMENÇARÀ AMB BON PEU