

## “ CRIBADO NEONATAL ”

Entiendo que por el el cribado neonatal es una de las primeras pruebas que se realiza a un recién nacido para detectar si presenta determinados problemas de salud que podrían requerir cuidados específicos

El cribado neonatal, 48/72 horas después del nacimiento

La prueba de cribado neonatal del recién nacido tiene el objetivo de detectar cualquier problema de salud del neonato lo antes posible.

Dentro del cribado neonatal, la conocida como “prueba del talón” es crucial para la salud del bebé. Está orientada a identificar de forma precoz enfermedades metabólicas y genéticas raras, para así poder implementar cuidados médicos, adaptación de la dieta o hábitos .

Los falsos positivos son habituales debido a que debido al tipo de muestra puede no reflejarse la concentración real de los parámetros en la sangre. Por eso, si hay un positivo, es necesario confirmar o descartar este resultado mediante una prueba genética.

. Si existe una alteración en un gen (mutación), la proteína a la que da lugar puede no formarse o no funcionar correctamente, por lo que se produce una alteración en los niveles en sangre que se detectan por la prueba del talón.

¿Qué pruebas de cribado neonatal se ofrecen?

Las pruebas incluidas en el cribado neonatal varían de un estado a otro. Las pruebas que se ofrecen pueden ir cambiando conforme va avanzando la tecnología y van mejorando los tratamientos. Aunque existen unas

recomendaciones nacionales sobre el cribado neonatal, la decisión sobre las pruebas que se incluyen en el cribado es algo que depende de cada estado.

El cribado neonatal incluye pruebas para detectar o descartar las siguientes afecciones:

Problemas metabólicos. El metabolismo es el proceso que transforma la comida en energía, que el cuerpo puede usar para moverse, pensar y crecer. Las enzimas son unas proteínas especiales que ayudan en el metabolismo, al acelerar las reacciones químicas que ocurren en las células. La mayoría de los problemas metabólicos ocurren cuando faltan algunas enzimas o estas no funcionan como deberían funcionar. Entre los trastornos metabólicos que se pueden incluir en el cribado neonatal, se encuentran los siguientes:

la fenilcetonuria

la acidemia metilmalónica

la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés)

la tirosinemia

la citrulinemia

Problemas hormonales. Las hormonas son mensajeros químicos fabricados por glándulas. Los problemas hormonales ocurren cuando las glándulas fabrican una cantidad excesiva o insuficiente de hormonas. Entre los trastornos hormonales que se pueden incluir en el cribado neonatal, se encuentran los siguientes:

El hipotiroidismo congénito La hiperplasia suprarrenal congénita

