

**Castilla y León ampliará la prueba del talón para detectar 20 enfermedades congénitas**

**La Consulta de Transición Metabólica ayuda a medio centenar de pacientes en la “compleja” transición a la vida adulta, para evitar pérdida de adherencia a los tratamientos**

S. Calleja (Ical)

Valladolid | 25·03·23



Talón de un bebé. AGENCIAS

La Consejería de Sanidad estudia incorporar**ocho nuevas enfermedades** endocrino-metabólicas al programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido, la conocida [prueba del talón](https://www.laopiniondezamora.es/zamora-ciudad/2022/10/18/piden-cribado-neonatal-zamora-detectar-77382103.html). De este modo, alcanzará la búsqueda de hasta 20 patologías en los primeros días de vida del bebé, lo que permitirá un tratamiento inmediato, mejorar su diagnóstico a largo plazo y evitar el desarrollo de posibles discapacidades asociadas.

No llegarán todas de golpe, según explican a Ical desde la Dirección General de Salud Pública, que quiere que todas se puedan testar antes de 2025. Los**nuevos cribados** detectarán la inmunodeficiencia combinada grave; atrofia medular espinal; acidemia propiónica, metilmalónica; tirosinemia I; deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga, **déficit de transportador de carnitina**, y adrenoleucodistrofia.

A día de hoy se criban 12 patologías: hipotiroidismo congénito, fenicetonuria, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal, anemia falciforme, deficiencia de acilcoenzima A-deshidrogenasa de cadena media, deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A- deshidrogenasa de cadena larga y academia glutárica tipo 1. Todas menos cuatro (hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito, [fibrosis quística](https://www.laopiniondezamora.es/zamora-ciudad/2021/09/07/kaftrio-ultima-apuesta-fibrosis-quistica-57021972.html) y anemia falciforme) son enfermedades metabólicas, muchas consideradas como enfermedades raras y engrosan una lista que**puede superar las 1.300 descritas**, precisa el responsable del Centro de Referencia de Cribado Neonatal de Enfermedades Metabólicas de Castilla y León, **Carlos Alcalde**.

**Por delante de otros territorios**

Para el también presidente de la Sociedad Española de los Errores Innatos del Metabolismo y responsable de la Consulta de Enfermedades Metabólicas de Castilla y León, adscrita al Servicio de Pediatría del [Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid](https://www.laopiniondezamora.es/sociedad/2022/12/29/rio-hortega-valladolid-mejor-hospital-80500386.html), la inclusión de estas patologías permitirá a Castilla y León avanzar por delante de otros territorios y aproximarse, poco a poco, a cifras de autonomías como Madrid y Cataluña, que rastrean ya unas 20; Andalucía, que se aproxima a las 30, aunque aún quedará**lejos de otras como Galicia donde se detectan hasta 40**.

Supondrá, un paso de gigante para estos pacientes, ya que una **detección temprana**implica cambios en el pronóstico de la enfermedad y mejora la calidad de vida de estas personas. Lo dice con la certeza de su cartera de pacientes, muchos de los cuales lo son gracias a estos cribados neonatales, que arrancaron en los años 70; se generalizaron en los 80 y han ido añadiendo patologías con el paso del tiempo.

**Consulta de transición metabólica**

Parte de estos niños se han convertido ya en **adultos**, lo que provocó que desde el Servicio de Pediatría del Río Hortega se montara la Consulta de Transición Metabólica, referencia para toda Castilla y León, con la excepción de los diagnósticos de fenilcetonuria de Burgos y Soria.

La consulta atiende a unos 50 pacientes, y la coordina **Alcalde**con el apoyo de las pediatras especializadas en enfermedades metabólicas Inés Mulero Collantes y Sara Puente Montes, y los endocrinos de adultos **María Peralta Watt** y **José María Palacio Mures**.

Se trata de una herramienta para **acompañar a los jóvenes con estas patologías en su camino hacia la vida adulta**, a los que les cuesta salir de las consultas de Pediatría, pero que deben hacerlo porque las complicaciones y las necesidades son otras, añade el pediatra, que precisa que esta transición a la consulta de Endocrinología y Nutrición de adultos es “compleja”.

El objetivo pasa por que los endocrinos se aproximen a la **patología, rara y desconocida**, y cuenten con todas las herramientas para acompañar al paciente que empieza a volar de sus padres y puede implicar la pérdida de adherencia a su tratamiento. De hecho, más de un 50 por ciento de los pacientes adolescentes y adultos tienen una mala adherencia a la dieta, mientras que en edad pediátrica se sitúa por encima del 70 por ciento.