

Detección precoz de enfermedades congénitas



DetECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

La Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León ofrece un programa para la detección precoz de enfermedades congénitas en el recién nacido.

Este programa permite diagnosticar y tratar algunas enfermedades que no tienen síntomas en el recién nacido pero que pueden causar problemas de salud importantes desde los primeros meses de vida.

El programa es voluntario y gratuito para todos los recién nacidos en Castilla y León.

DETECCIÓN PRECOZ

Es descubrir una enfermedad antes de que tenga síntomas.

ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Son enfermedades que están presentes desde el nacimiento del bebé y pueden ser transmitidas por los padres o no.

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS?

Las enfermedades congénitas son enfermedades raras porque hay pocos casos. Son un grupo de enfermedades con diferentes causas

- **Endocrino:** es decir, enfermedades relacionadas con las glándulas y las hormonas.

Las glándulas son órganos que producen sustancias como el sudor o la saliva.

Las hormonas son sustancias químicas que fabrica el cuerpo para hacer algunas cosas, como por ejemplo crecer.

- **Metabólico:** es decir enfermedades relacionadas con los cambios que ocurren en las células.
- **Hematológico:** es decir enfermedades relacionadas con los componentes de la sangre.

¿Qué enfermedades detecta el Programa?

El Programa detecta 11 enfermedades diferentes.

Aquí vamos a poner sus nombres:

- Hipotiroidismo congénito
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Anemia falciforme, Acidemia glutárica tipo I
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD),

- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Déficit de biotinidasa
- Acidemia isovalérica
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
- Homocistinuria

Para más información pregunta a tu médico.

¿Qué ventajas tiene su diagnóstico precoz?

El diagnóstico precoz permite tratar la enfermedad cuando el niño todavía no tiene síntomas y mejorar la evolución de la enfermedad.

¿Cómo, cuándo y dónde se realiza la prueba?

La prueba consiste en sacar unas gotas de sangre del talón del bebé. La prueba se hace mientras el niño está en el hospital, al tercer día de nacer, cuando tiene entre 48 y 72 horas de vida.



La sangre se analiza en un laboratorio que se llama laboratorio de cribado neonatal y que está en el Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

Cribado neonatal

análisis de sangre que se realiza a todos los recién nacidos para detectar y poder tratar con antelación enfermedades metabólicas.

Realización de una segunda toma de muestra

A veces, es necesario realizar una segunda toma de sangre. Cuando es necesario, desde el laboratorio te avisan por teléfono o por carta para que vayas a tu centro de salud lo antes posible.

Comunicación de los resultados

El laboratorio de cribado neonatal te informará de los resultados de la prueba. Si los resultados son normales, te enviarán una carta 20 días después de la realización de la prueba.

Si la carta se retrasa o no llega
puedes llamar al teléfono 983 418 823
y pedir que te pasen con la extensión 89675.
El horario para llamar es de lunes a viernes,
de 11 de la mañana a 2 de la tarde.

Si hay alguna alteración en los resultados,
no quiere decir que tu hijo tenga una enfermedad
Antes de tener un diagnóstico definitivo
hay realizar más pruebas.

Consentimiento informado y protección de datos personales

Como es una prueba genética
es obligatorio que la madre, el padre o el tutor legal
dé por escrito el consentimiento para hacer la prueba.

En el hospital donde se haga la prueba
te darán toda la información que necesitas sobre:

- La prueba
- El consentimiento que tienes que firmar
- La posibilidad de que no te informen
de algunos resultados del Programa
- La conservación de la muestra de sangre

y la posibilidad de que, 5 años después, permitas su uso para la investigación en el **Biobanco** de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

Biobanco

Es un establecimiento donde se guardan muestras biológicas para realizar diagnósticos o investigación asegurando la calidad, el orden y el destino de las muestras.

El responsable del tratamiento y utilización de tus datos personales y de los del recién nacido es la Dirección General de Salud Pública.

Puedes ejercer tus derechos sobre la protección de datos ante la Dirección General de Salud Pública o reclamar ante la Agencia Española de Protección de Datos.

Si quieres saber más sobre el tratamiento de tus datos

Puedes entrar en:

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

Este texto sigue las directrices internacionales de la IFLA para materiales de Lectura Fácil dirigidos a personas con dificultades de comprensión lectora.

Ha sido validado por personas con discapacidad intelectual.

Tiene la aprobación de la Asociación de Lectura Fácil de Castilla y León.