

**EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO** permite el diagnóstico y el tratamiento de algunas enfermedades que sin síntomas en el nacimiento pueden causar serios problemas de salud desde los primeros meses de vida. La Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León ofrece este Programa, voluntario y gratuito, a todos los recién nacidos en nuestra comunidad autónoma.

#### ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS?

Son un grupo de alteraciones de diverso origen (endocrinológico, metabólico o hematológico) provocadas, en su mayoría, por mutaciones genéticas de las células y que pueden heredarse. Se consideran enfermedades raras por presentar una baja incidencia.

#### ¿QUÉ VENTAJAS TIENE SU DIAGNÓSTICO PRECOZ?

Permite un tratamiento precoz, mejorar la evolución de la enfermedad y el pronóstico del niño/a. Si no son detectadas a tiempo, podrían provocar secuelas muy graves e irreversibles.

## INFORMACIÓN COMPLEMENTARIA PORTAL DE SALUD DE LA JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN

<https://www.saludcastillayleon.es/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>



la prueba del  
**talón**



**Detección precoz**  
de enfermedades  
congénitas



## ¿CÓMO, CUÁNDO Y DÓNDE SE REALIZA LA PRUEBA?

La prueba consiste en extraer unas gotas de sangre del talón del bebé, entre las 48 y 72 horas de vida habitualmente en el hospital de nacimiento, para su análisis en el laboratorio de cribado neonatal del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

## REALIZACIÓN DE UNA SEGUNDA TOMA DE MUESTRA

En algunos casos podría ser necesario realizar una segunda toma (muestras insuficientes, prematuros, etc...). Si fuese así, recibirá una llamada telefónica o una carta postal desde el laboratorio de cribado neonatal para informarle, debiendo acudir a su centro de salud, a la mayor brevedad.

## COMUNICACIÓN DE RESULTADOS

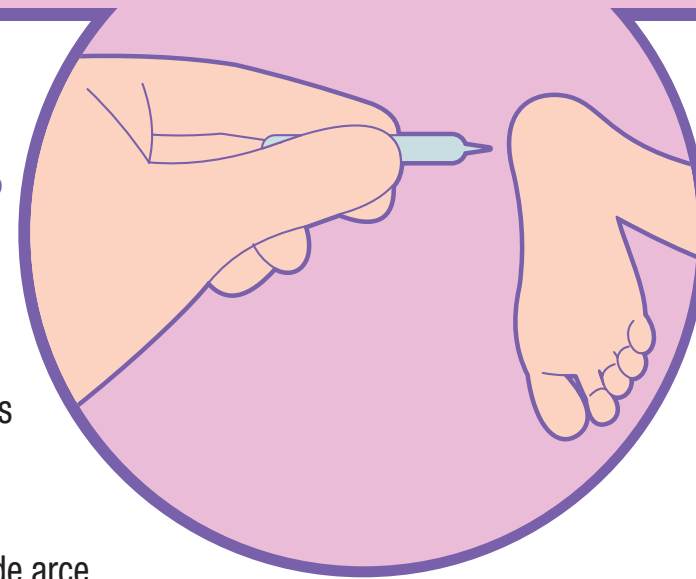
El laboratorio de cribado neonatal será quien le comunique los resultados de la prueba. Cuando los resultados sean normales, en los veinte días siguientes (aprox.) a la toma de la muestra, recibirá en su domicilio la comunicación por carta.

Si la comunicación de los resultados se retrasara, puede llamar al teléfono: 983 418 823 (extensión 89675), de 11 a 14 horas, los días laborables.

Si hubiera alguna alteración, no significa que su hija/o padezca alguna de las enfermedades descritas. Será necesario realizar otras pruebas complementarias para confirmar el resultado.

## ¿QUÉ ENFERMEDADES DETECTA EL PROGRAMA?

- Hipotiroidismo congénito
- Fibrosis quística
- Enfermedad de células falciformes
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Fenilcetonuria
- Enf. de la orina con olor a jarabe de arce
- Homocistinuria
- Tirosinemia tipo I
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Acidemia glutárica tipo I
- Acidemia isovalérica
- Acidemia metilmalónica
- Acidemia propiónica
- Deficiencia de biotinidasa



## CONSENTIMIENTO INFORMADO Y PROTECCIÓN DE DATOS PERSONALES

Al tratarse de una prueba de características genéticas es imprescindible que la madre, padre o tutor legal dé su consentimiento expreso por escrito.

En el hospital donde se realice la toma de muestra inicial, el personal sanitario le proporcionará información precisa sobre la prueba, el consentimiento informado para autorizarla así como de la posibilidad de no ser informado de determinados resultados del Programa.

En relación con la protección de sus datos personales y los de su hijo/a, de acuerdo con lo establecido en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos (RGPD) y en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, los datos personales que facilite y se deriven de la participación en este Programa serán objeto de tratamiento con el fin de detectar las enfermedades incluidas en el mismo. El responsable del tratamiento es la Dirección General de Salud Pública. Los derechos establecidos en los artículos 15 a 22 del RGPD los puede ejercer ante el responsable indicado. También puede reclamar ante la Agencia Española de Protección de Datos. Puede consultar la información adicional y detallada sobre el tratamiento de sus datos en: <https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>