

# VISITA PARA EL CRIBADO DE METABOLOPATÍAS

## Consejos de Salud y guías anticipadoras para personal sanitario

José Alberto Macías Pingarrón, Prado Leo Canzobre

**El cribado de errores innatos del metabolismo** es una actividad de Salud Pública dirigida a la identificación precoz de los recién nacidos afectados de ciertos trastornos endocrinos o metabólicos de origen congénito, cuya gravedad puede amenazar su vida o su salud, que se manifiestan clínicamente en el momento del nacimiento, y cuando presentan los primeros síntomas, ya han dado lugar a una serie de lesiones y secuelas irreversibles en ausencia de tratamiento.

En Extremadura se realiza cribado neonatal para 17 enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fenilcetonuria (FC)
- Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Fibrosis quística (FQ)
- Anemia falciforme(AF)
- Hiperplasia Suprarenal Congénita
- Jarabe de Arce (MSUD)
- Tirosinemia tipo I (TYR-I)
- Deficiencia Primaria de Carnitina (CTD)
- Acilcoadeshidrogenasa de Cadena muy Larga (VLCAD)
- Acidemia 3-oh 3 metilglutarica (HMG)
- Acidemia Isovalérica (IVA)
- Deficiencia de  $\beta$ -cetotiolasa (KTD)
- Acidemia Metilmalónica (MMA).

- Acidemia Propiónica

La prueba se realiza a todo recién nacido en la Comunidad Autónoma de Extremadura entre las 48 y 72 horas de vida, siempre antes del alta hospitalaria.

Es importante recordar que, en cualquier caso, si la toma no se ha podido realizar en los días establecidos, no hay que dejar de hacer las pruebas a ningún recién nacido, siempre remarcando la realización más precoz posible para evitar posibles secuelas.

Algunas de estas muestras pueden arrojar unos valores que pueden ser dudosos o claramente elevados. En estos casos, el procedimiento es repetir el estudio analítico en el Centro de Salud, con una nueva muestra sangre seca. En estos casos el Centro Regional de Cribado envía una carta a los padres o familiares, con una ficha de color verde con cartulina para la obtención de la toma de muestra de sangre seca y un sobre vacío preparado con una etiqueta en la que figura el Hospital de destino. El envío de este sobre con la muestra seca se realizará desde el Centro de Salud (nunca se utilizará Correos, ni serán los padres los encargados de remitirla por correos).

Para contactar con el **Centro de Regional Cribado**, puede hacerlo en el teléfono 924215100 de 12.30 a 14 horas, menos sábados y festivos. Email: [cenregcri.hps@salud-juntaex.es](mailto:cenregcri.hps@salud-juntaex.es)