

RESULTADOS DEL CRIBADO NEONATAL O PRUEBA DEL TALÓN EN EL AÑO 2010

La ampliación del cribado neonatal, o prueba del talón, mediante espectrometría de masas en tándem ha permitido pasar de las dos enfermedades cribadas tradicionalmente, hipotiroidismo y fenilcetonuria, a 29 enfermedades. Desde mayo de 2011 son 30, con la incorporación de la fibrosis quística.

Los resultados de 2010 del cribado neonatal, mostrados en la tabla revelan que durante ese año en Andalucía se han detectado 73 niños afectados de alteraciones metabólicas congénitas que, sin esta prueba de cribado, hubieran padecido una severa discapacidad e incluso habrían podido fallecer sin un diagnóstico preciso.

La mayoría de estos niños, cuarenta y cuatro, están afectados de **hipotiroidismo congénito**, una enfermedad que hace que los niños nazcan sin suficiente hormona tiroidea, lo que condicionaría, de no detectarse y administrarse precozmente que estos padeciesen un retraso mental profundo e irreversible.

En diez niños se ha detectado un exceso de fenilalanina en sangre. Esta alteración metabólica, en caso de no ser tratada, provoca en los niños retraso mental severo y epilepsia, pudiendo los padres de los mismos, además, tener en el futuro otros hijos con un padecimiento similar al tratarse de una enfermedad hereditaria.

La ampliación del cribado ha permitido que diecinueve niños y niñas andaluces hayan sido también diagnosticados de otras metabolopatías hereditarias como la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, tirosinemia, homocistinuria y aciduria metilmalónica, enfermedades que suelen cursar con convulsiones, coma y muerte neonatal precoz, habitualmente antes del mes de vida y son enfermedades de muy difícil diagnóstico sin el cribado ampliado. Son todas enfermedades hereditarias que, con el adecuado consejo genético a las familias permiten evitar que la enfermedad se repita en nuevos embarazos.

En uno de los niños se han detectado 2 alteraciones metabólicas simultáneas. En 8 niños se han detectado alteraciones del metabolismo de la beta oxidación de los ácidos grasos, que pueden dar lugar a muerte súbita en el primer año de vida por dificultades para conseguir la energía de las células en caso de estar algunas horas en ayunas. Por último, en tres niños la alteración metabólica detectada ha sido un déficit de B12, que era debida a una dieta vegetariana estricta por parte de las madres y que determina falta de vitamina B12, en los niños recién nacidos.

Más de 93.000 niños y niñas andaluces han podido beneficiarse de estos diagnósticos que han sido posibles por la implantación del cribado neonatal ampliado mediante tándem masas en Andalucía, medida auspiciada por el **Plan de Atención a Personas Afectadas en Andalucía 2008-2012**. Este cribado ampliado coloca a Andalucía al nivel de las regiones más avanzadas de Europa en materia de cribado universal para todos los recién nacidos.

Resultados del cribado neonatal . AÑO 2010

	Nº R.N.	HIPOTIROIDISMO	HPA	PKU	Otros ECM
Almería	8.509	4	-	-	-
Cádiz	13.277	5	-	1	2
Córdoba	7.916	4	-	-	1
Granada	9.799	4	4	-	-
Huelva	5.598	1	2	-	-
Jaén	6.115	1	-	-	1
Málaga	18.615	11	1	1	8
Sevilla	23.264	14	1	-	7
Andalucía	93.093	44	8	2	19
Ceuta	1.643	1	-	-	-

R.N* = recién nacidos sometidos a la prueba diagnóstica de hipotiroidismo y fenilcetonuria.

HPA= Hiperfenilalaninemia.

PKU= Fenilcetonuria

ECM= Errores Congénitos Metabolismo

OTROS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

Aminoacidopatías

Tirosinemia Tipo II	1	
MSUD	1	Enfermedad de la Orina con olor a jarabe de arce
MSUD+MCAD	2	
Homocistinuria	2	

Defectos de la beta oxidación de los ácidos grasos

SCAD	1	Déficit Ailcil-CaA deshidrogenasa cadena corta
MCAD	3	Déficit Ailcil-CaA deshidrogenasa cadena media
CACT	1	Déficit carnitina
MCC	3	Metil-Crotonil-Glicinuria

Acidemias orgánicas

Aciduria metilmalónica	2
------------------------	---

Déficit de Vitamina B12 materna	3	(Enfermedad metabólica adquirida)
---------------------------------	---	-----------------------------------

TOTAL	19
--------------	-----------

FUENTE: SAS. Laboratorios de Referencia de Metabolopatías