

PRUEBA DEL TALÓN

INFORMACIÓN PARA LAS FAMILIAS

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA

- **Consejería de Salud y Consumo**
Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica
- **Servicio Andaluz de Salud**
Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud



Junta
de Andalucía

Consejería de Salud
y Consumo

¿PARA QUÉ SIRVE?

Esta prueba permite la detección precoz de determinadas enfermedades congénitas endocrinas-metabólicas en recién nacidos.

Son enfermedades endocrino-metabólicas con las que pueden nacer los bebés, aunque no tengan ningún problema de salud aparente. Si se diagnostican y tratan rápidamente, pueden prevenirse graves discapacidades.

Esta prueba no es obligatoria, aunque sí muy recomendable por el beneficio que aporta.

¿CÓMO SE HACE LA PRUEBA?

Se realiza un pinchazo superficial en el talón del recién nacido y se recogen unas gotas de sangre en una ficha de papel absorbente. En ella se rellenan los datos de identificación del recién nacido, así como los de la madre o persona tutora, necesarios para comunicar los resultados.

La madre, el padre o persona tutora del bebé debe otorgar el consentimiento expreso y por escrito para la realización de la prueba y su posterior almacenamiento, por lo que es importante firmar la ficha de cribado y marcar con una "X" la casilla correspondiente a dicha autorización.

Una vez cumplimentada y obtenida la muestra de sangre, la ficha se envía desde el Centro donde se realiza la prueba a los Laboratorios de referencia de Cribado Neonatal de Andalucía.

La prueba solo supone la molestia derivada de un pinchazo superficial y rara vez ocasiona complicaciones.

¿CUÁNDO Y DÓNDE SE HACE LA PRUEBA?

Debe hacerse **entre las 36 y 48 horas de vida del recién nacido** en el centro hospitalario o en Atención Primaria si no se ha podido realizar en el hospital.

Algunas veces es necesario repetir la extracción de la sangre: por una muestra mal impregnada, cantidad insuficiente, resultado dudoso... En estos casos, la nueva muestra se tomará en atención primaria si el bebé no está ingresado.

Para realizar esta prueba no es necesaria una cita previa. Acuda a su centro de Atención Primaria (días laborables) o a los Servicios de Urgencia (festivos).

Si no se ha realizado la extracción en el tiempo establecido siempre es mejor hacerla, independientemente del tiempo transcurrido.

Además, en circunstancias especiales como recién nacidos prematuros (< 37 semanas de edad gestacional), bajo peso al nacer (< 2.500 gramos de peso) y gemelares es necesario repetir la prueba a los 15 días del nacimiento.

Las familias deben **conservar el resguardo** que se entrega tras la prueba, ya que contiene el número de clave de identificación de su bebé.

PRUEBA DEL TALÓN

INFORMACIÓN PARA LAS FAMILIAS

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA

Papel especial para la recogida de muestra

Datos del recién nacido

Junta de Andalucía
RESPUESTA COMERCIAL
Autorización nº 14.606
B.O.C. 13 de 21 de noviembre de 1995

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

INTRODUCCIÓN A LA FAMILIA

REGISTRO DE INTRODUCCIÓN A LA FAMILIA

Junta de Andalucía

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

CLAVE REPETICIÓN

DATOS DE LA EXTRACCIÓN

DATOS PERSONALES Y DEMOGRÁFICOS

DATOS DE LA NIÑO/A

DATOS DE LA MADRE

RESIDENCIA

Telf. de contacto

Datos de la madre

Resguardo para la familia

¿CUÁNDO Y CÓMO SE CONOCEN LOS RESULTADOS?

- Si los resultados están dentro de límites establecidos, se informa por carta a los 30 días de la realización de la prueba. Con la notificación de estos resultados, finaliza el Programa de Cribado.
- Si los resultados están fuera de los límites establecidos, se contacta telefónicamente o por cualquiera otra vía para proceder a la repetición de la muestra en Atención Primaria o para citarles en las Unidades Clínicas de Referencia. Este resultado no significa que el bebé tenga una enfermedad, sino que requiere de nuevas pruebas para confirmar o descartar el diagnóstico.

¿QUÉ ENFERMEDADES SE DETECTAN?

En la actualidad en la Comunidad de Andalucía se detectan las siguientes enfermedades congénitas:

- **Hipotiroidismo congénito**
- **Aminoacidopatías***
- **Defectos de la beta oxidación de los ácidos grasos****
- **Acidurias/acidemias orgánicas*****
- **Fibrosis Quística**
- **Enfermedad de células falciformes y otras hemoglobinopatías******

Aunque es muy improbable, podría existir algún caso de enfermedad que no se detectara con la prueba del talón.

* *Fenilcetonuria, entre otras.*

** *Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) y Déficit de 3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), entre otras.*

*** *Aciduria Glutárica tipo I, entre otras.*

**** *También se detectan portadores de la enfermedad.*

¿SE UTILIZA LA PRUEBA PARA ALGO MÁS?

Las muestras de sangre se utilizan **solo para el análisis de las enfermedades que se encuentran incluidas en el Programa**. Se almacenan durante 5 años y luego son destruidas.

La autorización por parte del padre, madre o persona tutora para utilizar las muestras almacenadas con fines de investigación biomédica es opcional, aunque recomendable por los potenciales beneficios que podría tener para el bebé. Para ello, además de dejar constancia por escrito firmando la ficha de cribado se debe marcar la casilla correspondiente a dicha autorización.

¿QUÉ PUEDO HACER SI NO HE RECIBIDO LOS RESULTADOS?

En el caso de no recibir la carta de resultados en **30 días**, debe reclamarlos llamando a **Salud Responde**:

955 54 50 60

RECUERDE:

- 1** Realizar la prueba del talón a su recién nacido **entre las 36 y 48 horas de vida** en el centro hospitalario.
- 2** Si no se ha realizado la extracción siempre es mejor hacerla, independientemente del tiempo transcurrido.
- 3** Comprobar que los **datos personales y de contacto** que se incluyen en la ficha son correctos.
- 4** **Firmar la ficha de cribado** para autorizar la realización de la prueba de cribado.
- 5** Llamar a **Salud Responde: 955 54 50 60** en caso de no recibir la carta de resultados en 30 días tras la realización de la prueba.

