

GOBIERNO DE NAVARRA

DESARROLLO ECONÓMICO

DERECHOS SOCIALES

HACIENDA Y POLÍTICA FINANCIERA

PRESIDENCIA, FUNCIÓN PÚBLICA,
INTERIOR Y JUSTICIARELACIONES CIUDADANAS E
INSTITUCIONALES

EDUCACIÓN

SALUD

CULTURA, DEPORTE Y JUVENTUD

DESARROLLO RURAL, MEDIO
AMBIENTE Y ADMINISTRACIÓN LOCAL

SEGURIDAD Y EMERGENCIAS

Salud aumenta de dos a siete las enfermedades metabólicas detectables precozmente en recién nacidos

Hasta el momento, la “prueba del talón” se dirigía únicamente a detectar la existencia de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria

Miércoles, 18 de mayo de 2016

Desde este mes de mayo, Navarra extiende su [programa](#) de prevención de enfermedades metabólicas congénitas en recién nacidos a la detección de un total de siete de este tipo de patologías, frente a las dos incluidas hasta el momento (hipertiroidismo congénito y fenilcetonuria), con el fin de disminuir la morbilidad, mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades, y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Así lo ha conocido hoy el Gobierno de Navarra en su sesión.



Salud amplía a siete las patologías incluidas en el programa de cribado neonatal.

Según ha explicado el consejero de Salud, Fernando Domínguez, de esta forma, el programa de detección precoz de metabolepatías congénitas (PDPMC) que actualmente se desarrolla en Navarra se adecúa a lo exigido por la normativa estatal, que incluye esta ampliación en la cartera de servicios asistenciales del Servicio Nacional de Salud.

En concreto, las cinco patologías que se incorporan al programa son: fibrosis quística, acidemia glutárica tipo I, anemia falciforme, deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media y deficiencia de 3-hidroxi acil CoA deshidrogenasa de cadena larga. Se trata de un grupo de trastornos congénitos poco comunes, en su mayoría relacionados con alteraciones hormonales y del metabolismo. Por su incidencia, se incluyen entre las enfermedades raras (entre 6 y 8 casos al año en Navarra), y pueden afectar a varios órganos, pero es el sistema nervioso central el órgano más comprometido, de ahí que un diagnóstico precoz puede evitar graves secuelas neurológicas, en especial el retraso mental.

Test a las 48 horas de vida en todos los recién nacidos

El programa consiste en la realización a todos los recién nacidos en

Navarra, así como a los nacidos de madres residentes en la Comunidad Foral (en torno a 6.100-6.200 cada año) de una extracción de sangre mediante punción en el talón a las 48 horas de vida, con el fin de garantizar la instauración del tratamiento en los casos positivos en el menor tiempo posible, siempre antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. Generalmente, este tratamiento será farmacológico y/o dietético, y el inicio, salvo en casos especiales, debe realizarse antes de los 15 días de vida.

Para ello, el programa, cuya ejecución y desarrollo corresponde al Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN) en coordinación con el CHN, contempla la identificación de todos los recién nacidos desde el lugar de nacimiento (maternidad pública, privada o domicilio) en tiempo real (máximo 24 horas de vida), para lo que se ha diseñado un sistema de comunicación entre todos los centros mediante un único documento que permitirá identificar al recién nacido y asignarle un nº de historia clínica. Se crea igualmente el Registro Poblacional de Detección Precoz de Metabolopatías Congénitas de Navarra y el fichero de datos de carácter personal correspondiente.

Las determinaciones analíticas se realizarán en el Laboratorio de Salud Pública del Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco, según el actual convenio de colaboración de ambas comunidades, y la unidad de referencia para la realización del proceso de confirmación diagnóstica y en su caso tratamiento, será el servicio de Pediatría del CHN, en concreto sus unidades de Endocrinología, Enfermedades Metabólicas, Neumología, Gastroenterología y Hematología, en función de la enfermedad diagnosticada. En los casos en los que el resultado de todos los marcadores sea negativo, el mismo día en que se reciba la información desde el laboratorio se generará una carta en la que se informará a la familia o tutor/a legal de dicho resultado. Si se produjera un resultado positivo o dudoso, se contactará inmediatamente con las familias.

Siete enfermedades metabólicas congénitas

Hipotiroidismo congénito. Se trata de una enfermedad relativa a la disminución de las hormonas tiroideas. Es la patología endocrina más frecuente en el período neonatal y la primera causa de retraso mental prevenible. Precisa tratamiento hormonal sustitutivo. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 2.360 recién nacidos.

Fenilcetonuria. Es una alteración del metabolismo provocada por el déficit del enzima Fenilalanina hidroxilasa. Se trata de una enfermedad hereditaria. Si no se trata conduce a un retraso mental grave a partir de los 6 meses de vida. Requiere tratamiento fundamentalmente dietético. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 8.401 recién nacidos.

Fibrosis quística. Es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en la raza caucásica y se hereda. Es producida por una mutación en el gen, alterándose una proteína que provoca que la secreción de mucosidad sea muy espesa. La principal causa de morbilidad y mortalidad es la afectación pulmonar, causante del 95% de los fallecimientos, sobre todo por infecciones repetidas originadas por obstrucción bronquial. Precisa de tratamiento dietético, fisioterapia respiratoria y profilaxis, así como vacunaciones apropiadas. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 4.350 recién nacidos.

Anemia Falciforme o Drepanocitosis. Se trata de una alteración en los glóbulos rojos que provoca anemia y trombosis, pudiendo causar disfunción orgánica. No es posible revertir esta enfermedad. El conocimiento precoz de la situación permite la administración profiláctica de penicilina y la aplicación de calendario vacunal ampliado al individuo mejorando su morbi-mortalidad. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 5.571 recién nacidos.

Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media. Es un trastorno del metabolismo de los ácidos grasos, que se hereda. Este trastorno se caracteriza por una afectación principal a nivel muscular, cardíaco y hepático. En ocasiones presenta, además, afectación cerebral. Se asocia riesgo de muerte súbita durante los primeros años de vida. Crisis repetidas conducen a un daño cerebral progresivo y permanente. Se precisa tratamiento dietético (evitar ayuno). Tiene una incidencia de

1 caso por cada 23.401 recién nacidos.

Deficiencia de 3-hidroxi acil CoA deshidrogenasa de cadena larga. Es un trastorno del metabolismo de los ácidos grasos, que se hereda. Este trastorno se caracteriza por una afectación principal a nivel muscular, cardíaco y hepático. En ocasiones presenta, además, afectación cerebral. Se asocia riesgo de muerte súbita durante los primeros años de vida. Crisis repetidas conducen a un daño cerebral progresivo y permanente. Se precisa tratamiento dietético que incluye suplementos de Triglicéridos. En fases avanzadas de la enfermedad, trasplante hepático. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 198.554 recién nacidos.

Acidemia Glutárica tipo 1. Es una alteración del metabolismo de los aminoácidos. Se hereda. Esta enfermedad cursa con crisis metabólicas, encefalopatía y retraso mental. Se precisa tratamiento dietético, suplementos y tratamiento medicamentoso. Tiene una incidencia de 1 caso por cada 85.094 recién nacidos.