

¿Qué es la pesquisa neonatal con gota de sangre y para qué sirve?

La pesquisa neonatal con gota de sangre es una actividad sanitaria de los servicios de prevención que permite la detección precoz - antes de que aparezcan síntomas - de enfermedades hereditarias en los recién nacidos.

Se trata de enfermedades raras que, si detectadas dentro de los primeros días de vida (a las pocas horas del nacimiento), pueden ser tratadas, evitando las consecuencias, tal vez fatales, para el recién nacido.

Es de vital importancia que TODOS los recién nacidos se sometan al examen para garantizar sus derecho a la salud.

La pesquisa neonatal no es solo un examen sino un programa integrado y multidisciplinar de prevención con muchos actores en juego, además de padres e hijos: los centros de nacimiento donde hacer la toma de la muestra, los laboratorios que examinan las muestras de sangre, los centros de salud que se encargan de los recién nacidos cuando enfermos.



La Región Campania te cuida

Prevenir desde el primer día de vida



CEINGE
SERVIZIO DE ADMISSIONE
CENTRALIZZATA

*Informazioni sulle prenotazioni per la
consultazione genetica e l'accesso ai
servizi diagnostici:*

orario - telefono

09.00 - 13.30 ■ +39 081 7462436

11.00 - 13.30 ■ +39 081 7463169

14.30 - 17.30 ■ +39 081 3737781

+39 081 3737727

correo electrónico

accettazione@ceinge.unina.it

sito web

www.ceinge.unina.it



**CENTRO UNICO REGIONALE
SCREENING NEONATALE**

*Laboratorio del Centro Unico
responsabile prof. Margherita Ruoppolo*

telefono

+39 081 3737933

+39 081 3737776

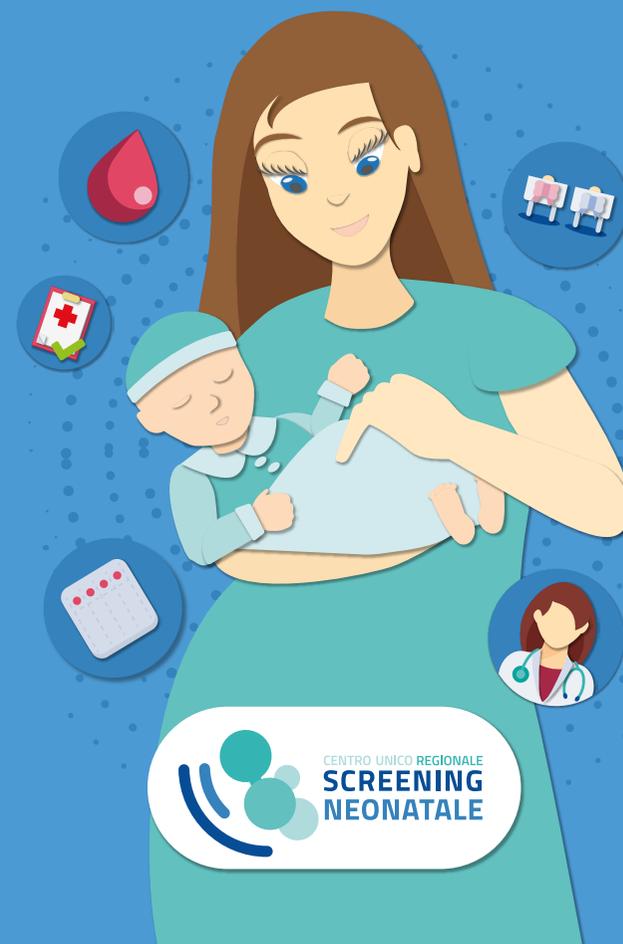
correo electrónico PEC

labsne@pec.ceinge.unina.it



INFORME SOBRE LA

PESQUISA NEONATAL CON GOTTA DE SANGRE

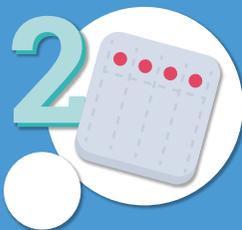


¿Como se realiza?



Se empieza con la extracción de unas gotas de sangre, normalmente del talón del bebé, a realizarse entre el segundo y el tercer día de vida y antes del alta de la maternidad.

Las gotas de sangre se recogen sobre un papel de filtro especial, que es también parte de una **tarjeta** con los datos identificativos del recién nacido.



Las **tarjetas** se recogen y envían cada día al

CENTRO ÚNICO REGIONAL para la Pesquisa Neonatal ante el

CEINGE Biotecnologías Avanzadas en *Via Gaetano Salvatore, 486 Nápoles*

Aquí se realizan los exámenes necesarios para detectar las enfermedades sometidas a screening (*Vea Cuadro 1*).

Una vez terminados los exámenes, la **tarjeta** se conservará ante el CEINGE, durante un plazo de 5 años, para cualquiera posterior comprobación relativa a la pesquisa y sus objetivos.



Los datos de carácter personal están tratados para los únicos fines de la pesquisa y en el respeto de la legislación vigente sobre la privacy.

CUADRO 1

Enfermedades objeto de pesquisa neonatal con gota de sangre en la Región Campania

AMINOACIDOPATÍAS

Fenilquetonuria PKU
Iperfenilalaninemia HPA
Deficiencia de biosíntesis cofactor biopterina BIOPT-BS
Deficiencia de la recuperación cofactor biopterina BIOPT-REG
Tirosinemia tipo I TIR1
Tirosinemia tipo II TIR2
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce EOOJA
Homocistinuria deficiencia de CBS
Homocistinuria deficiencia MTHFR
Citruinemia tipo II CIT2

TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA

Citruinemia tipo I CIT1
Acidemia Argininosuccínica AAS
Argininemia ARG

TRASTORNOS DEL CICLO DE LA BETA-OXIDACIÓN

Deficiencia del transporte della carnitina CUD
Deficiencia de Carnitina palmitoil-transferasa I CPT1
Deficiencia de Carnitina palmitoil-transferasa II CPT2
Deficiencia de Carnitina/acilcarnitina translocasa CACT
Deficiencia dell'acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga VLCAD
Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial MTP/LCHAD

Deficiencia dell'acil CoA deshidrogenasa de cadena media MCAD A
Deficiencia del 3- hidroxilacil acyl-CoA deshidrogenasa de cadena medio/corta M-SCHAD
Aciduria glutárica tipo II GA2/MADD

ACIDURIAS ORGÁNICAS

Acidemia glutárica tipo I GA1
Acidemia Isovalérica IVA
Deficiencia del Beta-cetotiolasa BKT
3-idrossi 3-metil glutárico aciduria HMG
Acidemia Propiónica PA
Acidemia Metilmalónica (deficit Mut) MMA
Acidemia Metilmalónica (deficit ICbl A) MMA
Acidemia Metilmalónica (deficit Cbl B) MMA
Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria (deficit Cbl C) MMA-HCYS
Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria (deficit Cbl D) MMA-HCYS
Deficit 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa 2MBG
Deficiencia Múltiple de carboxilasas DMC
Aciduria malónica MA

OTRAS ENFERMEDEADES

Galactosemia
Deficiencia de biotinidasa ADA SCID

OTRAS ENFERMEDEADES GENÉTICAS

Fibrosi quística FQ
Hipotiroidismo congénito (HC)

¿Cuándo y como conocerán los resultados de la pesquisa neonatal?

Si no se encuentran valores anómalos, es decir si el examen es negativo, el centro de nacimiento recibe la comunicación de ese resultado dentro de unos días de la toma.

En un pequeño porcentaje de casos, hay la posibilidad que sea necesario repetir la toma de sangre y por tanto los padres serán contactados a través del centro de nacimiento.



CUIDADO

Repetir la toma de sangre no significa que el niño está enfermo sino que es necesario hacer controles adicionales.

Puede pasar que la muestra de sangre sea insuficiente o que no sea adecuada, así que hay que repetir la toma.

Si los exámenes adicionales posteriores a la segunda toma de sangre resultan positivos a una de las enfermedades, está garantizada una inmediata toma en cargo del niño por parte de los centros de salud de la Empresa Ospitalaria Universitaria (AOU) Federico II y del Hospital (AORN) Santobono-Pausilipon para la cura y la asistencia clínica, la constante supervisión y el recurso a apropiadas estrategias terapéuticas.

Aunque la pesquisa esté amparada por ley existe la posibilidad de rechazarla a través de la manifestación de desacuerdo antes de la toma de sangre.

La misma expresión de desacuerdo será apuntada en la historia clínica del recién nacido.