



ES POSIBLE DETECTAR MÁS DE 50 TRASTORNOS CONGÉNITOS A TRAVÉS DE PRUEBAS DE CRIBADO NEONATAL PREVENTIVAS NO INVASIVAS

Gracias a las tecnologías avanzadas de cribado neonatal se puede conseguir recopilar muestras de manera eficiente, obtener resultados precisos y realizar un análisis y diagnóstico temprano.

Por REVVITY.

El cribado neonatal es fundamental para la detección temprana de enfermedades que, de no ser detectadas, diagnosticadas y tratadas con máxima celeridad, pueden tener un gran impacto en la calidad de vida de los recién nacidos y sus familias.

De hecho, tal y como se recoge en los informes de evaluación presentados por el Ministerio de Sanidad, y como han manifestado profesionales y grupos de pacientes, estos programas de cribado neonatal representan uno de los principales medios preventivo-asistenciales de salud de nuestro país.

Las pruebas de cribado neonatal previenen numerosos casos de discapacidades físicas y mentales e incluso casos que pueden llegar a derivar en un fallecimiento del recién nacido. Revvity, como líder mundial en cribado neonatal, ha realizado con sus productos pruebas de cribado a más de 700 millones de bebés durante los últimos 25 años. En España, la tecnología de Revvity (que permite detectar más de 50 trastornos congénitos) está presente en el cribado del 100% de los bebés a los que se les practica la llamada "prueba del talón".

¿Cómo se realiza el cribado neonatal?

Las pruebas de cribado neonatal forman parte de programas complejos y multidisciplinarios de atención sanitaria preventiva. Dichas pruebas se llevan a cabo en los bebés durante sus primeros días de vida para detectar marcadores de enfermedades genéticas,

metabólicas, endocrinológicas o hematológicas, entre otras, cuyos síntomas principales podrían no ser evidentes al momento del cribado.

Hoy en día, todo lo que se necesita para descartar que recién nacidos aparentemente sanos puedan padecer alguna/s de las más de 50 enfermedades raras conocidas (también llamadas "errores congénitos del metabolismo") son unas gotas de sangre extraídas del talón del bebé entre las 48 y las 72 horas de vida, y depositadas en un soporte de papel especial. En España, la muestra (también llamada "mancha") es enviada por el personal sanitario del centro en el que tiene lugar el parto al Laboratorio Regional de Referencia de Cribado Neonatal, donde se analiza la sangre para detectar las distintas afecciones que componen el panel de cribado neonatal y que, sin signos o síntomas visibles, pudieran causar graves problemas físicos, mentales o del desarrollo en el recién nacido (prueba de nivel I).

La extracción de sangre para el cribado de los recién nacidos se realiza a través de una pequeña punción en el talón que suele ser mínimamente dolorosa. En primer lugar, el personal del hospital completa una ficha con información esencial sobre el bebé, como el nombre, sexo, peso, fecha y hora de nacimiento, y fecha y hora de la extracción de sangre, así como los datos de los padres y la información de contacto. Una parte de esta ficha incluye un papel secante especial que se utiliza para recoger la muestra de sangre.

Después de calentar y esterilizar cuidadosamente el talón del bebé, el personal sanitario realiza la punción para extraer las gotas de sangre que son luego depositadas en los círculos impresos en el papel secante.

En España, la toma de muestras para el cribado metabólico neonatal ampliado se lleva a cabo por ley en todos los centros de maternidad del país. La muestra recogida en las primeras 48-72 horas de vida del bebé se envía al Laboratorio de Referencia de Cribado Neonatal. En casos especiales, como recién nacidos de bajo peso, aquellos sometidos a transfusiones de sangre o los que necesitan terapias especiales, existen protocolos adaptados a las necesidades concretas del bebé.

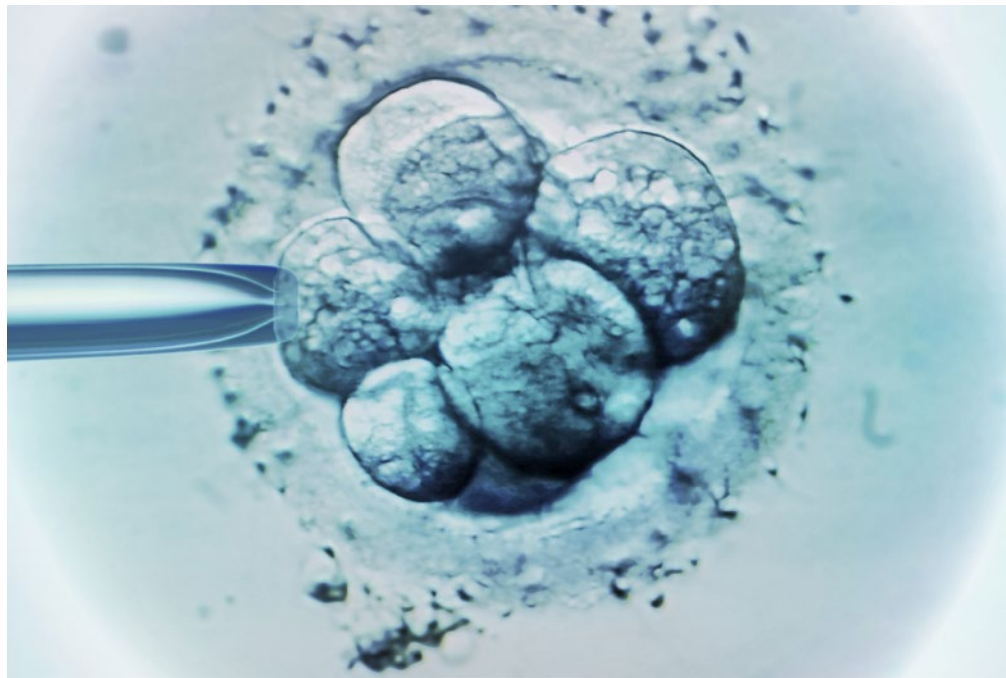
¿Cómo será el futuro de las pruebas de detección en recién nacidos?

"En 2023, debemos esperar que los programas de cribado neonatal en todo el mundo sigan siendo más accesibles, completos y precisos en el diagnóstico de bebés con enfermedades raras y trastornos hereditarios. Esto incluiría la ampliación de los paneles de cribado para incluir trastornos como la atrofia muscular espinal (AME), una enfermedad neuromuscular progresiva. En regiones de Dinamarca y España ya se está realizando el cribado de la AME", afirma Petra Furu, directora general de salud reproductiva de Revvity. "Además, las mejoras tecnológicas serán una fuerza impulsora de los futuros avances en cribado neonatal a nivel mundial. Los estudios de secuenciación del genoma completo (WGS) que se están llevando a cabo en todo el mundo, por ejemplo, reafirman la utilidad de este enfoque para el cribado, no sólo como prueba de segundo nivel, sino para identificar de forma eficaz y rápida a más recién nacidos con probabilidades de desarrollar una enfermedad rara".

Solo los programas de cribado dotados de las tecnologías más avanzadas son los que pueden conseguir recopilar las muestras de los recién nacidos de manera eficiente, obtener resultados precisos y localizar a los niños para realizar el análisis diagnóstico. En este sentido, es crucial además establecer sistemas ágiles que garanticen que los bebés diagnosticados con enfermedades reciban el tratamiento adecuado en el momento oportuno.

Enfermedades analizadas en España

Cada año en nuestro país, uno de cada 500 recién nacidos nace con un Error Congénito del Metabolismo (ECM). Por este motivo, los aproximadamente 330.000 bebés que nacen anualmente en España tienen derecho a someterse



a un cribado neonatal para el diagnóstico precoz de muchas enfermedades.

En la actualidad, el Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SNS) recoge una cartera común básica de 7 enfermedades endocrino-metabólicas (2):

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Fibrosis quística (FQ).
- Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Anemia falciforme (AF).

Sin embargo, en muchas de las Comunidades Autónomas, la cartera es mayor y está en constante actualización siguiendo los criterios marcados por el SNS (1).

Referencias:

(1) Luz Couce, M. (2016). El cribado neonatal en las enfermedades raras. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos. <https://www.bing.com/ck/a?!&p=aaa8d84db6223438JmldtHM9M-TY4NjA5NjAwMCZpZ3VpZD0yYWJkYWQ3Yy00OGM4LT-ZkMTctMzA0Yy1iZmQ3NDk2MDZjMDEmaW5zaWQ9NT-Q0NQ&p=3&hsh=3&fclid=2abd7c-48c8-6d17-304c-bf-d749606c01&psq=cuando+se+inici%c3%b3+el+cribado+neonatal+en+Espa%c3%b3>

(2) Ministerio de Sanidad. (2023). www.sanidad.gob.es. Obtenido de <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/endocrinoNeonatal.htm>