

HM Hospitales, junto con el Laboratorio AbaCid, realiza un Programa de Cribado Neonatal Ampliado

(o Prueba del Talón Ampliada) que incluye las metabopatías más frecuentes y relevantes.

POR LO QUE usted puede conocer en muy poco tiempo si su hijo tiene una alteración metabólica que deba ser tratada.



Teléfono de atención
902 575 079
abacid.es

EXCELENCIA SANITARIA
muy cerca de ti



Empresa certificada:



PATRONO



HM HOSPITALES
te da la bienvenida

Programa de Maternidad

Prueba del Talón
Ampliada

1 de cada 4.000 niños nacidos presenta una alteración congénita del metabolismo o metabopatía

Maternidad



Errores congénitos del metabolismo

Los procesos metabólicos están constituidos por un grupo de reacciones químicas que son necesarias para mantener la vida.

Dada la gran complejidad de los procesos metabólicos, existe un número elevado de genes que los controlan, por lo que la probabilidad de que aparezcan alteraciones es muy elevada.

Las alteraciones del metabolismo reciben el nombre general de metabolopatías.

Las metabolopatías pueden manifestarse en forma de enfermedad desde muy temprana edad, por lo que el diagnóstico precoz es imprescindible para prevenir graves complicaciones.



Prueba del Talón Ampliada

En el Cribado Neonatal Ampliado se analizan un grupo de enfermedades metabólicas.

La Prueba del Talón Ampliada tiene como objetivo el diagnóstico precoz de estas enfermedades que no se manifiestan clínicamente en el nacimiento, sino más tardíamente, y que, si no son diagnosticadas a tiempo, pueden dejar secuelas neurológicas graves como el retraso mental.

Para realizar la prueba se utiliza sangre del talón obtenida a partir del segundo día de vida, una vez que el niño ha ingerido alimento y el metabolismo se ha puesto en marcha.

Este cribado complementa los cribados oficiales, no los sustituye, por lo que siempre debe realizarse conjuntamente con el ofrecido en su comunidad autónoma.

Listado de metabolopatías que se pueden detectar con la Prueba del Talón Ampliada:

Metabolismo de aminoácidos:

- Hiperfenilalaninemia/ Fenilcetonuria
- Defectos de la biosíntesis del cofactor tetrahidrobiopterina
- Defectos de la regeneración del cofactor tetrahidrobiopterina
- Argininemia
- Homocistinuria e Hipermetioninemia
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia tipo I, II y III
- Aciduria argininosuccínica
- Citrulinemia tipo I y II

Metabolismo de la β oxidación de los ácidos grasos:

- Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de proteína mitocondrial trifuncional (TFP)
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo I (CPT I)
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo II (CPT II)
- Deficiencia de carnitina-acilcarnitina traslocasa (CACT)
- Deficiencia múltiple de acil CoA deshidrogenasa (MADD)
- Deficiencia primaria de carnitina
- Deficiencia de 2,4 dienoil CoA reductasa

El Cribado Neonatal Ampliado se realiza en numerosos países (EE.UU, Alemania, Austria, Bélgica, Dinamarca, Francia, Holanda, Polonia, Italia y Portugal) y está recomendado por varias sociedades científicas de prestigio (ACMG, AECOM, AEP-SEIM, SEQC-DP, AECNE). Los resultados obtenidos en este análisis deben ser evaluados por el pediatra.

Metabolismo de ácidos orgánicos:

- Acidemia glutárica tipo (GA-1)
- Acidemia isovalérica
- Deficiencia de aceto-acetil-CoA tiolasa
- Acidemia propiónica
- Aciduria metilglutacónica
- Acidemias matilmalónicas (Cbl, A, B, C, D, y Mut)
- Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa
- Deficiencia de 2-metilbutiril CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-hidroxi 3-metil gluril CoA liasa (HMG)
- Deficiencia de isobutiril CoA deshidrogenasa (IBD)

Metabolismo de la Galactosa:

- Galactosemia clásica

