



## Lo que necesita saber sobre el cribado neonatal mediante muestra de sangre: «la prueba del talón»

Información para padres y tutores legales



En el transcurso de la primera semana tras el nacimiento de su bebé se le propondrá efectuar a su bebé el cribado neonatal mediante una muestra de sangre. Esta prueba también se suele llamar «la prueba del talón». El cribado neonatal mediante muestra de sangre es una parte esencial de los cuidados de un recién nacido, ya que ayuda a identificar a bebés que pueden presentar riesgo elevado de tener una afección rara pero grave. La mayoría de los bebés a los que se realiza la prueba no tienen ninguna de estas afecciones, pero para los pocos bebés que sí las tienen las ventajas de someterse al cribado son enormes.

### **¿Qué afecciones se detectan en el cribado neonatal mediante muestra de sangre?**

En Irlanda, actualmente se realiza el cribado a todos los bebés para detectar:

- Fibrosis quística
- Hipotiroidismo congénito
- Fenilcetonuria
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
- Homocistinuria
- Galactosemia clásica
- Acidemia glutárica tipo 1
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

Puede obtener más información sobre estas afecciones raras en [www.newbornscreening.ie](http://www.newbornscreening.ie), y también puede hablar con su matrona o enfermera de salud pública.

### **¿Por qué podría tener mi bebé una de esas afecciones?**

La mayoría de esas afecciones son heredadas, es decir, el bebé recibe de sus padres los genes que provocan esa enfermedad. Por lo tanto, existe el riesgo de que otros bebés de los mismos padres tengan la misma enfermedad.

## **¿Por qué se debe realizar el cribado a mi bebé?**

Cada año el cribado neonatal mediante muestra de sangre detecta unos 110 bebés con una de estas enfermedades raras pero graves. De esta manera, se puede gestionar la salud de esos bebés antes de que desarrollen síntomas graves. Si no se tratan, esas enfermedades pueden provocar un riesgo grave para la salud y para la vida.

Algunos padres temen que el bebé sufra durante la prueba del talón, pero el beneficio a largo plazo del cribado es muy superior a la pequeña molestia que siente un bebé cuando se le toma la muestra de sangre.

## **¿Cuándo se efectúa el cribado?**

El cribado neonatal mediante muestra de sangre normalmente se realiza en el plazo de tres a cinco días tras el nacimiento del bebé.

## **¿Cómo se lleva a cabo el cribado?**

La matrona o la enfermera de salud pública pinchará el talón del bebé con una aguja estéril para obtener gotas de sangre en una tarjeta especial. A continuación, sujetará el tobillo del bebé para que la sangre caiga en la tarjeta. Se tardan un par de minutos. Es posible que el bebé se sienta incómodo y llore. Usted puede ayudar a que el bebé no tenga frío y se sienta cómodo abrazándolo y alimentándolo.

## **¿Qué pasa una vez hecha la punción en el talón?**

Una vez recogida la muestra, la tarjeta se envía al National Newborn Bloodspot Screening Laboratory (Laboratorio nacional de cribado neonatal mediante muestra de sangre) del Children's University Hospital, situado en Temple Street, Dublín.

## **¿Qué se hace con la tarjeta de cribado del bebé una vez finalizado el cribado?**

Tras efectuar el cribado, los resultados y la tarjeta se almacenan de forma segura en el Children's University Hospital de Temple Street como parte del historial médico del bebé.

La tarjeta se almacenará de forma segura durante al menos 10 años, pasados los cuales se eliminará según la política actual. Las tarjetas guardadas pueden emplearse para:

- comprobar los resultados del bebé o para otras pruebas que recomiende su médico, únicamente si usted da su autorización, y
- mejorar el programa de cribado y la salud de los bebés y las familias que viven en Irlanda.

A veces, las tarjetas de cribado neonatal mediante muestra de sangre también se usan con fines de investigación, pero nunca con fines comerciales. Cuando se usan las tarjetas, los bebés nunca son identificables.

### **¿Será necesario realizar la prueba más de una vez?**

A veces los resultados de un cribado no son claros o no se recoge suficiente sangre. Si esto sucede, la enfermera de salud pública o la comadrona se pondrán en contacto con usted para solicitar la extracción de una segunda muestra de sangre del talón del bebé.

### **¿Cómo conoceré los resultados de la prueba?**

Si el cribado indica que el bebé no presenta un riesgo elevado de tener ninguna de las enfermedades, no recibirá ninguna notificación, pero si desea obtener una copia de los resultados del cribado puede pedírsela a la enfermera de salud pública en la siguiente cita.

Si el cribado muestra que el bebé presenta riesgo elevado de tener alguna de las enfermedades, una enfermera o un médico se pondrá en contacto con usted lo antes posible.

### **¿Qué pasa si el cribado muestra que mi bebé presenta riesgos?**

Si el cribado indica que su bebé presenta un riesgo elevado, será necesario efectuar más pruebas para confirmar si tiene la enfermedad o no y para ello es posible que necesite ser ingresado brevemente en un hospital.

## ¿Con qué precisión detecta el cribado neonatal mediante muestra de sangre que un bebé presenta riesgo elevado de tener alguna de esas enfermedades?

El cribado neonatal mediante muestra de sangre no hace un diagnóstico. Solo indica que un bebé presenta **riesgo elevado** de tener una o más de las enfermedades para las que se hace el cribado.

A veces los resultados del cribado pueden sugerir que un bebé presenta riesgo elevado de tener alguna de las enfermedades y cuando se efectúan más pruebas se determina que en realidad no tiene la enfermedad. Esto se llama un **falso positivo**. Los falsos positivos pueden causar mucha preocupación a los padres y el resto de la familia, pero son muy infrecuentes.

A veces el resultado del cribado no identifica un posible riesgo de salud, y eso se llama un **falso negativo**. Un falso negativo significa que el resultado del cribado no indica que un bebé presenta riesgo elevado pero el bebé puede aun así tener una de las enfermedades. Los falsos negativos son extremadamente raros. No obstante, si le preocupa algo, hablelo con su médico de familia (GP) o su enfermera de salud pública.

## Quiero que le hagan la prueba a mi bebé. ¿Qué tengo que hacer?

La matrona o la enfermera de salud pública le hablarán del cribado y le darán información al respecto. Lea atentamente toda la información. Si tiene alguna pregunta hable con su matrona o su enfermera de salud pública.

Si desea que se efectúe el cribado de su bebé firme la tarjeta de cribado neonatal mediante muestra de sangre que se le entregará. Al firmar la tarjeta estará confirmando que los datos de su bebé son correctos y que acepta (consiente) el cribado.

## ¿Qué pasa si tengo dudas sobre el cribado?

Si tiene dudas sobre el cribado hable con su matrona o enfermera de salud pública, que podrán responder a sus cuestiones y explicarle más sobre el cribado.

Si sigue teniendo dudas, su matrona o su enfermera de salud pública le ofrecerán la posibilidad de hablar con un responsable del National Newborn Bloodspot Screening Laboratory del Children's University Hospital, situado en Temple Street.

Si decide no permitir que se efectúe el cribado a su bebé, se le pedirá que firme un formulario en el que declara que entiende los riesgos de que el bebé no se someta a la prueba. Si cambia de idea, hable con su enfermera de salud pública o médico de familia (GP) para que organicen la prueba.

## ¿Dónde puedo conseguir más información?

Si desea obtener más información sobre el cribado neonatal mediante muestra de sangre:

- visite el sitio web [www.newbornscreening.ie](http://www.newbornscreening.ie)
- hable con su matrona o su enfermera de salud pública