

CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

Las pruebas de cribado neonatal se realizan en los primeros días de vida para identificar, lo antes posible, la presencia de posibles enfermedades e iniciar el tratamiento precoz en los recién nacidos afectados.



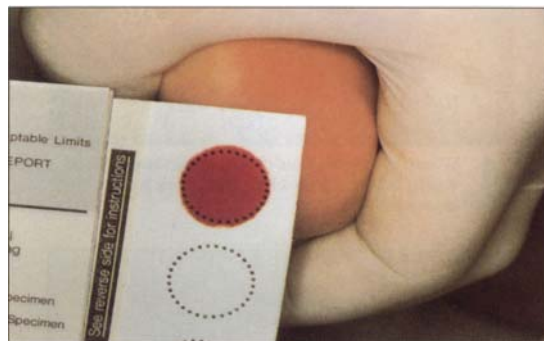
- Actualmente en España se realiza un cribado neonatal básico a más del 90% de los recién nacidos.
- En la mayor parte de las Comunidades Autónomas, este cribado incluye el estudio de cuatro o cinco enfermedades.
- Las principales Sociedades Científicas (*Asociación Española de Pediatría, Sociedad Española de Química Clínica, American College of Medical Genetics, etc*) recomiendan realizar un cribado neonatal ampliado, con el fin de identificar un número superior de niños con enfermedades susceptibles de ser tratadas precozmente.

Sin embargo, en España solamente un 20% de los recién nacidos tienen acceso a programas de cribado ampliado.

En la Comunidad de Madrid se realiza un cribado de cinco enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito
 - Fenilcetonuria
 - Hiperplasia suprarrenal congénita
 - Fibrosis Quística
 - Hemoglobinopatías
- Por este motivo, el **laboratorio CircaGen/CGC Genetics** pone a su disposición la tecnología más avanzada para ampliar la detección precoz hasta 28 enfermedades congénitas.
- En el **laboratorio CircaGen/CGC Genetics** le ofrecemos:
 - Interpretación de los resultados realizada por especialistas con amplia experiencia en genética clínica y bioquímica genética.
 - Asesoramiento genético con indicación de las medidas a tomar y de los tests de confirmación requeridos en los casos positivos detectados.

- La muestra se obtiene a partir de sangre de talón tomada en el mismo momento en el que se toma la muestra del cribado básico.
- Los resultados se entregarán en un plazo de 9-10 días.
- El resultado siempre tiene que ser evaluado por su pediatra.



LISTADO DE PATOLOGÍAS DETECTADAS

Fenilcetonuria	Acidemia glutárica I
Tirosinemia tipos I y II	Deficiencia 2-metilbutiril CoA deshidrogenasa
Enfermedad de Jarabe de Arce	Deficiencia múltiple aCoA deshidrogenasa
Homocistinuria	Deficiencia aCoA deshidrogenasa, cadena corta
Acidemia argininosuccínica	Deficiencia aCoA deshidrogenasa, cadena media
Citrulinemia	Deficiencia aCoA deshidrogenasa, cadena larga
Argininemia	Deficiencia aCoA deshidrogenasa, cadena muy larga
Déficit Tetrahydrobiopterina	Deficiencia carnitina palmitoil transferasa CPT I
Hipermetioninemia	Deficiencia carnitina palmitoil transferasa CPT II
Hiperamonemia, hiperornitinemia, homocitrulinemia	Deficiencia primaria carnitina
Déficit ornitín aminotransferasa	Déficit beta acil cetotilasa
Acidemia metilmalónica	Déficit carnitina acil transferasa
Acidemia propiónica	Déficit isobutiril CoA deshidrogenasa
Acidemia isovalérica	

Uno de cada 4.000 niños nacidos estará afectado de alguna de las enfermedades anteriores.

El tratamiento precoz de las enfermedades detectadas mejora el estado de salud de estos niños y, en muchos casos, previene la aparición de graves complicaciones.

Para más información contacte con:

Laboratorio **CircaGen/CGC Genetics**

C/ Colombia 47 – 28016 Madrid

Tel.: **91 426 11 44** - Fax: 91 426 24 17

www.circagen.com

