Sanidad incorpora el estudio de cuatro nuevas enfermedades raras al cribado del recién nacido

De este modo se amplía la cartera de servicios del cribado neonatal de metabolopatías, tras iniciar hace unos días la determinación de la homocistinuria y de la Enfermedad de orina olor a jarabe de arce. En los próximos meses se incorporarán otras dos, las pruebas de Tirosinemia y Inmunodeficiencia Combinada Grave. El objetivo del cribado neonatal es el diagnóstico precoz de algunas enfermedades que ocasionan secuelas graves del desarrollo, tales como epilepsia, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo motor, del lenguaje y cognitivo, así como disfunción auditiva o visual

La Consejería de Sanidad, a través de la Dirección General de Programas Asistenciales, amplía en cuatro nuevas enfermedades la cartera de servicios del Programa de Cribado Neonatal de Metabolopatías de Canarias, siguiendo las directrices acordadas en el marco del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. Se trata de las pruebas que se realizan al recién nacido, a través de una analítica de sangre, para identificar presintomáticamente enfermedades graves con el fin de tratarlas de forma precoz y minimizar discapacidad neurológica, sensorial, orgánica y psíquica.

Así, desde hace unos días se inició la determinación de la homocistinuria y de la Enfermedad de orina olor a jarabe de arce (MSUD). Además, paralelamente, se ha aprobado la incorporación de las pruebas de Tirosinemia e Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG) en el perfil de determinación del Programa de Cribado Neonatal, procedimientos que se iniciarán durante el segundo semestre de este año.

Estas últimas incorporaciones, unidas a la ampliación de la determinación de Biotinidasa y el cribado genético de fibrosis quística, puestas en marcha en septiembre de 2021, suponen un importante avance en el diagnóstico de enfermedades por cribado neonatal en Canarias.

El cribado durante el periodo neonatal incluye determinados procesos de detección pre-sintomática de enfermedades o trastornos que, sin una sintomatología aparente, pueden causar graves problemas físicos, psíquicos o del desarrollo, y en los que un diagnóstico y tratamiento precoces, mejoran significativamente su pronóstico.

El objetivo del cribado neonatal es el diagnóstico precoz de algunas enfermedades que ocasionan secuelas graves del desarrollo, tales como epilepsia, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo motor, del lenguaje y cognitivo, así como disfunción auditiva o visual.

Determinación homocistinuria y la Enfermedad de orina olor a jarabe de arce

La homocistinuria es una enfermedad de alteración del metabolismo de la metionina que induce a la acumulación de homocisteína y su dímero, la homocistina, y que conlleva efectos adversos como tendencia a trombosis, luxación del cristalino y alteraciones esqueléticas y del sistema nervioso central.

Por su parte, la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce en su versión más grave puede dañar al cerebro durante momentos de estrés físico (como infección, fiebre o no consumir alimentos por un tiempo prolongado). Algunos tipos de esta enfermedad son leves o intermitentes, pero, aun en su forma más leve, los períodos repetitivos de estrés físico pueden provocar discapacidad intelectual y una acumulación de altos niveles de leucina.

Estudio de más de una decena de enfermedades

El Programa de Cribado Neonatal de Metabolopatías de Canarias estudia actualmente, tras la incorporación de las

dos nuevas determinaciones, un total de 10 patologías en etapa neonatal, a las que se unirán en el segundo semestre de este año otras dos patologías más. Se trata del hipotiroidismo, fibrosis quística, fenilcetonuria, deficiencia de A Cil-Coenzima A Deshidrogenasa de Cadena Media (MCADD), deficiencia de 3-Hidroxil-Acil-Coenzima A Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD), Acidemia glutárica Tipo I, Hemoglobinopatía: Anemia falciforme y déficit de biotinidasa (BTD), a las que se suman ahora las ya mencionadas Enfermedad de orina olor a jarabe de arce y homocistinuria.

A estas 10 patologías se unirán en unos meses las pruebas de Tirosinemia y Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG).

La tirosinemia incluye alteraciones a nivel hepático y renal, además de retraso en el desarrollo mental por acumulo de este aminoácido si no se toman medidas precoces.

La inmunodeficiencia combinada grave provoca retraso del crecimiento, diarrea crónica, infecciones respiratorias frecuentes y, a menudo, graves, e infecciones por hongos, entre otras manifestaciones.

El HUC, centro de referencia para Canarias

El laboratorio del HUC es el centro de referencia para el análisis de las pruebas realizadas a todos los recién nacidos del Archipiélago y cuenta con un equipo humano formado por personal facultativo con amplio conocimiento y experiencia en esta materia, así como con enfermería y personal técnico y administrativo cualificado para desarrollar estos procedimientos.

El laboratorio del HUC cuenta con la particularidad de tener que trabajar bajo las exigencias de unos tiempos bien establecidos, ya que es de vital importancia la instauración de un tratamiento precoz que permita evitar el desarrollo de enfermedades de graves consecuencias para los recién nacidos. En la gran mayoría de los recién nacidos, estos síntomas son tardíos, y cuando se observan ya han ocasionado un daño irreparable, casi siempre neurológico, que ocasiona secuelas graves del desarrollo. Es por ello que el diagnóstico y tratamiento precoz es de suma importancia.

En estos momentos se realizan cada año alrededor de 14.000 determinaciones de estas enfermedades.