



PRUEBA DEL TALÓN AMPLIADA

Los procesos metabólicos están constituidos por un grupo de reacciones químicas que son necesarias para mantener la vida. Mediante estos procesos, los seres vivos se alimentan, crecen, mantienen su estructura e interaccionan con el ambiente. Todos estos procesos están controlados por los genes, de manera que las alteraciones del metabolismo son consecuencia de alteraciones genéticas.

Dada la gran complejidad de los procesos metabólicos, existen 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 alteraciones metabólicas pueden manifestarse en forma de enfermedad desde muy temprana edad, bien por la ausencia de sustancias necesarias para el funcionamiento del organismo o por acumulación de productos intermedios que no pueden ser procesados correctamente.

Cuanto antes se conozca la alteración metabólica, antes puede tratarse, con el resultado de una gran mejoría de la enfermedad y, en ocasiones, con la desaparición de las alteraciones propias de la enfermedad no tratada.

Teniendo en cuenta la alta frecuencia global de las metabolopatías y la posibilidad de intervención para disminuir los efectos dañinos de las mismas, desde hace más de treinta años existen programas de análisis (cribado) de todos los niños recién nacidos. Cada Comunidad Autónoma ha establecido unos programas de cribado, en los que se analizan las enfermedades que se han considerado más relevantes. No existe un consenso respecto a qué patologías deben ser estudiadas, por lo que nos encontramos con la situación de que, dependiendo de dónde nazca un niño, se realizan unas u otras pruebas.

Megalab realiza la prueba del talón ampliada incluyendo las metabolopatías 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.

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**. Recomendamos hacer coincidir la toma de muestra con el segundo pinchazo de la prueba del talón (alrededor de los 7 días después del nacimiento).

LISTA DE PATOLOGÍAS DETECTADAS

- Hipotiroidismo Congénito
- Enfermedades Hereditarias del Metabolismo:

Aminoacidopatías:

- Fenilcetonuria (PKU) / Hiperfenilalaninemias
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II
- Leucinosis (MSUD)
- Citrulinemia Tipo I
- Aciduria Arginino-Succínica
- Hiperargininemia
- Homocistinuria Clásica
- Hipermetioninemia (Def. MAT)

Acidurias Orgánicas:

- Aciduria Propiónica (PA)
- Aciduria Metilmalónica (MMA, Mut-)
- Aciduria Isovalérica (IVA)
- Aciduria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG)
- Aciduria Glutárica Tipo I (GA I)
- 3-Metilcrotonilglicinuria (Def. 3-MCC)
- Aciduria Malónica

Enfermedades Hereditarias de la β -oxidación Mitocondrial de los Ácidos Grasos:

- Def. de la Deshidrogenasa de los Ácidos Grasos de Cadena Media (MCADD)
- Def. de la Deshidrogenasa de los Ácidos Grasos de Cadena Muy Larga (VLCADD)
- Def. de la Deshidrogenasa de 3-Hidroxi-Acil-CoA de Cadena Larga (LCHADD)/TFP
- Def. en Carnitina-Palmitoil Transferasa I (CPT I)
- Def. en Carnitina-Palmitoil Transferasa II (CPT II)/CACT
- Def. Múltiple de las Acil-CoA Deshidrogenasas de los Ácidos Grasos (Aciduria Glutárica Tipo II)
- Def. Primaria en Carnitina (CUD)
- Def. de la Deshidrogenasa de 3-Hidroxi-Acil-CoA de Cadena Corta (SCHAD)

