

Cuanto antes mejor

ENFERMEDADES
METABÓLICAS
CONGENITAS

01. ¿Qué son las enfermedades metabólicas?

Son enfermedades que pertenecen al grupo de las llamadas Enfermedades Poco Frecuentes.

Se conocen alrededor de 1500 y se estima que 1 cada 4000 personas padece de alguna enfermedad metabólica.

Lo importante de este grupo de enfermedades es que cuanto antes se haga el diagnóstico y tratamiento, mejor será la calidad de vida del paciente. Es por eso que muchas de ellas se incluyen dentro de los Programas de Screening Neonatal de todo el mundo.

02. ¿Qué es un Programa de Screening Neonatal?

Es un sistema de evaluación del Recién Nacido en el que intervienen Bioquímicos y Médicos, que permite detectar enfermedades inaparentes al momento del nacimiento y garantizar su tratamiento.

En Argentina, la Ley Nacional 26.279 OBLIGA a realizar este estudio a todo Recién Nacido.

El Screening Neonatal proporciona una oportunidad temprana de detectar y tratar estas enfermedades antes de que aparezcan los síntomas y de esta manera revertir las graves consecuencias desde los primeros días de vida.

03. ¿Qué se detecta en el Screening Neonatal?

La Ley Nacional por el momento indica la realización de sólo 6 patologías, sin embargo, ahora tenemos la posibilidad de investigar más de 40 enfermedades sin necesidad de incrementar la muestra.

04. ¿Son muy frecuentes?

Lo más probable es que su bebé no padezca alguno de estos trastornos, pero este estudio permite prevenir una enfermedad grave.

05. ¿Cómo se realiza?

Entre el 2° y 4° día de vida se obtiene una pequeña muestra de sangre del talón del bebé, la que es depositada sobre una tarjeta de un papel especial que la hace prácticamente inalterable y fácilmente transportable.

Luego en un laboratorio especializado se hacen las determinaciones específicas.

06. ¿Cómo se conocen los resultados?

Si los resultados se encuentran dentro de los límites normales, los podrá retirar como lo hace comúnmente en el Laboratorio.

Si los resultados presentan alguna alteración no significa que su bebé tenga una enfermedad, Ud. y su médico serán contactados inmediatamente para coordinar nuevas pruebas y confirmar el diagnóstico. Es por esto que es de suma importancia tener sus datos actualizados.