



Isabel Fernández, a la derecha, con los integrantes de la Unidad de Cribado Neonatal en el laboratorio del IBGM. :: HENAR SASTRE

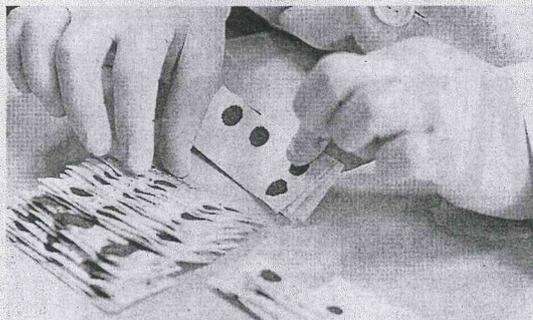
## La Unidad de Cribado analiza la prueba del talón de unos 20.000 niños al año

La detección precoz de cuatro enfermedades reduce las secuelas y la mortalidad

:: FIDELA MAÑOSO

**VALLADOLID.** La Unidad de Cribado Neonatal, ubicado en el edificio del IBGM de la Universidad de Valladolid, trabaja desde hace más de veinte años en la detección precoz de las enfermedades congénitas, en estos momentos hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística e hiperplasia suprarrenal.

A dichas instalaciones llegan las pruebas de talón que se hacen a los recién nacidos de toda la comunidad de Castilla y León, unas 20.000 al año, para identificar alguna de estas enfermedades severas con el



Una integrante del equipo analiza las muestras. :: H. SASTRE

objetivo de proporcionar un diagnóstico y tratamiento adecuado que reduzca la mortalidad, morbilidad y secuelas asociadas en los pequeños afectados.

De ahí, la importancia de que se hagan estos análisis en las prime-

ras 48 horas de vida de los bebés, «ya que la detección prematura mejora la calidad de vida», explica Isabel Fernández Carvajal, genetista y coordinadora del grupo, formado por siete personas, dos médicos, una bióloga, dos técnicos de laboratorio y dos secretarías. Desde que

empezó a funcionar en 1991 el programa de detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León, gracias a un acuerdo entre la Junta y la Universidad de Valladolid, este equipo ha analizado a 368.858 recién nacidos, de los que 239 han resultado positivos. El mayor número, 140 corresponden a hipotiroidismo, que tiene una incidencia en esta comunidad de uno cada 2.700 neonatos, una cifra muy parecida al resto de Europa.

### Daños irreparables

Tanto en este caso, como en de la fenilcetonuria (47 casos y con una relación de uno entre 15.000) su detección precoz y el posterior tratamiento frena la aparición de los principales manifestaciones de ambas patologías, entre ellas el retraso mental. «Un retraso en el diagnóstico puede ocasionar da-

ños irreparables, explica Isabel Fernández, quien asegura que en estos momentos se intenta instaurar el tratamiento antes de las dos semanas de vida. En ambos casos, la mayoría de los recién nacidos presentan un aspecto normal al nacer, y la enfermedad se manifiesta al mes de vida.

En cuanto a la fibrosis quística, desde que se empezara a controlar, en 1999, se han detectado 51 casos y su incidencia puede situarse en uno entre 4.000. Aunque no hay un tratamiento curativo, la calidad de vida mejora sustancialmente con el diagnóstico precoz que permite su atención y seguimiento en unidades específicas, «la mayoría de las veces desde fases en las que el niño todavía está asintomático». En los casos positivos se completa el diagnóstico con un estudio genético.

### La cuarta

En el año 2010 incorporaron a los estudios otra enfermedad congénita, la hiperplasia suprarrenal. Su identificación natal precoz evita su fallecimiento temprano en casos graves, una incorrecta asignación de sexo en niñas y alteraciones metabólicas que pueden causar limitaciones intelectuales y del aprendizaje. En este tiempo se ha detectado un caso, y su frecuencia es aproximadamente de uno entre 16.000 recién nacidos.

Estos programas se consideran como una actividad esencial en el contexto de las actuaciones de la salud pública, de ahí que la cobertura sea técnicamente del 100% en el conjunto del país, donde existen 18 centros de cribado en 16 comunidades autónomas, aunque no en todas se estudian las mismas enfermedades. «El siguiente paso sería conseguir unificar en todos los centros las enfermedades a cribar», dice la coordinadora del grupo, consciente de que hay que «anteponer los derechos de los niños a las barreras administrativas», dice Fernández.

A su juicio, en el contexto actual de crisis económica, este programa no puede verse perjudicado dados los beneficios que reporta a la sociedad, «no solo sanitarios, sino también económicos».