

¿Qué es la prueba del talón?

El Dr. Isidre Casals, profesional del servicio de Pediatría del Hospital Universitari General de Catalunya, explica qué es la prueba del talón, qué detecta y en qué consiste.

El Programa de cribado neonatal de trastornos metabólicos congénitos del recién nacido en Catalunya tiene como objetivos detectar, diagnosticar y tratar precozmente algunas enfermedades que, en gran parte, son de origen metabólico. Se trata de trastornos genéticos muy poco frecuentes pero que se pueden detectar al nacimiento, aunque el bebé no presente síntomas. Si se diagnostican y se tratan precozmente se pueden evitar o minimizar graves consecuencias referentes al desarrollo intelectual y la salud del lactante.

En la actualidad, permite la detección de 24 enfermedades: el hipotiroidismo congénito, la fibrosis quística, la fenilcetonuria y cinco otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos, ocho trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos, seis trastornos del metabolismo de los ácidos grasos, la anemia de células falciformes y la inmunodeficiencia combinada grave.

La prueba, mínimamente invasiva, rápida y muy segura, consiste en realizar un pinchazo superficial en el talón y extraer unas gotas de sangre que se impregnan en un papel absorbente homologado que se envía al laboratorio para analizarlo. El momento idóneo para hacerla es 48 horas después del nacimiento. Esta prueba se efectúa en el centro sanitario donde ha nacido el niño y el resultado se envía al domicilio familiar después de un mes, aproximadamente.