

¿En qué consiste la prueba del talón?

La prueba del talón (PT) es un análisis de sangre que se realiza, en la actualidad, **a todos los recién nacidos (RN)** para detectar y tratar precozmente determinadas **enfermedades metabólicas (EM)**.

¿Qué tipo de enfermedades detecta?

Dentro del amplio conjunto de EM se buscan tan sólo aquellas que son más frecuentes y para las que hay un tratamiento que, si se aplica de forma precoz, mejore considerablemente el pronóstico de la EM.

¿Cuales son esas enfermedades?

En Julio de 2013, el Gobierno de España aprobó las bases para el desarrollo de un [Programa único de Cribado Neonatal](#) básico para todo el estado español. Debe incluir en una primera fase la determinación de 7 enfermedades:

1. [Hipotiroidismo](#)
2. [Fenilcetonuria](#)
3. [MCADD \(Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media\)](#)
4. [LCHADD \(Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga\)](#)
5. [Acidemia glutárica tipo 1](#)
6. [Fibrosis quística](#)
7. [Anemia de células falciformes](#)

Y en una segunda fase, una vez valorada su eficacia, se espera ampliar este cribado a otras tres: *hiperplasia suprarrenal congénita*, [galactosemia](#) y [déficit de biotinidasa](#).

Sin embargo, hay tecnologías, como la *espectrometría de masas*, que permiten detectar muchas más (cribado neonatal ampliado). Hasta ahora existía una gran variabilidad entre unos y otros laboratorios de unas y otras comunidades autónomas; ahora se busca que sea igual en todas ellas. Puede ser diferente entre unos países y otros de la Unión Europea.

¿Qué pasa si a un RN no se le realiza la prueba del talón?

Simplemente, tiene el riesgo de que si es portador de una de estas enfermedades se detectará más tarde y el pronóstico será peor.

¿Qué órganos afectan las EM?

Varía mucho según la enfermedad de la que hablemos. Pero, en muchas de ellas puede alterarse el desarrollo cerebral, con retraso mental, y en otras, afectar al hígado, pulmones, corazón, así como al crecimiento.

La mayoría de las EM tienen una base genética.

¿Es importante detectarlas tan precozmente?

Sí. Nos permite, en muchos casos, dar un consejo genético a la familia. Y, en las primeras fases de la enfermedad, podremos dar una dieta o un tratamiento de sustitución u otras medidas que mejoren el pronóstico natural de la enfermedad.

¿Tienen tratamiento las EM?

Las EM dan lugar a un mal funcionamiento de la química interna (metabolismo) del organismo. Esto da lugar a un aumento o una falta de determinadas sustancias. Se produce así un mal funcionamiento de diversos órganos, retraso mental y diversos trastornos del crecimiento y del desarrollo.

Muchas EM tienen un tratamiento de sustitución de la sustancia que falta o de depuración de la que se acumula. En otros casos, el tratamiento es una dieta especial, como en el caso de la fenilcetonuria.

Como regla general, **todas las que están incluidas** y, por lo tanto buscadas en un programa de cribado metabólico neonatal, **tienen tratamiento**. Lo importante es conseguir una detección precoz, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

¿Cómo se hace la prueba del talón?

Mediante una punción del talón con una lanceta. Después se comprime un poco el talón y se deja gotear sangre, de modo que se recoge por impregnación en un papel especial que se remite al laboratorio.

Inicialmente, debe ser suficiente con la toma de una única muestra, que se recogerá **entre las 24 y 72 horas de vida** (preferiblemente en la maternidad donde nace el niño antes del alta hospitalaria). En algunas circunstancias puede ser necesaria la recogida de una 2ª muestra. En los niños que resultan positivos suele hacer falta repetir la prueba (PT) para confirmar el diagnóstico y, a menudo, realizar otras pruebas.

¿Qué pasa si sale positiva la prueba del talón?

No siempre implica enfermedad cuando el resultado de esta primera prueba sale positiva. Es preciso repetir para confirmar y a menudo hacer otras pruebas. Si al final se llega al diagnóstico de una EM, estamos ya en otra situación y la información dependerá de cada caso. No sería posible en este breve artículo tratar el conjunto de las EM.

¿Es dolorosa la prueba del talón?

En algunos casos puede llegar a ser dolorosa y por supuesto que es molesta. Se puede aliviar el dolor del RN mediante sencillas medidas no farmacológicas, como dar al mismo tiempo el pecho mientras se realiza la punción (Ver Fig1- [Tetanalgesia](#)). O si esto no es posible, administrar una solución de sacarosa. El contacto, las caricias y el

hablarle con suavidad también le calmarán.

Enlaces útiles

- *Guía metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): [Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado](#) (y muchas más información relacionada...)

Fecha de publicación: 10-10-2011

Última fecha de actualización: 10-08-2016

Autor/es:

- [José Galbe Sánchez-Ventura](#). Pediatra. Centro de Salud "Torrero La Paz". Zaragoza
- [Grupo PrevInfad](#). Prevención en la infancia y adolescencia (PrevInfad). Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

