

EFFECTIVIDAD CLÍNICA DEL CRIBADO NEONATAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO MEDIANTE MS/MS. ACTUALIZACIÓN Y ANÁLISIS DEL ESTUDIO PILOTO.

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce - Acidemia isovalérica - Homocistinuria

Este documento fue realizado por la Unidad de Asesoramiento Científico-técnico, Avalia-t, unidad dependiente de la Agencia Gallega para la Gestión del Conocimiento en Salud (ACIS), en el marco de la financiación del Ministerio de Sanidad para el desarrollo de las actividades del Plan anual de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS, aprobado en el Pleno del Consejo Interterritorial de 15 de noviembre de 2018 (conforme al Acuerdo del Consejo de Ministros de 7 de diciembre de 2018). 2020.

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN) tratan de identificar determinadas enfermedades genéticas, metabólicas o infecciosas mediante pruebas que se aplican a todos los recién nacidos. Son una actividad esencial de la Salud Pública, y su principal objetivo es la identificación precoz y el tratamiento de los recién nacidos afectados, de forma que el tratamiento médico a tiempo evite el daño neurológico y reduzca las muertes y posibles discapacidades.

La inclusión de una enfermedad en un PCN se debe realizar de manera racional y eficiente, y solo se recomienda realizar el cribado de aquellas que cumplen unos requisitos y en las que se ha demostrado el beneficio de la detección precoz.

En estos informes analizamos a petición del Ministerio de Sanidad, el cumplimiento de los requisitos de inclusión, y los beneficios y riesgos de incluir cuatro enfermedades en el PCN del SNS: la enfermedad del niño burbuja, la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, la acidemia isovalérica y la homocistinuria.

DOCUMENTOS RELACIONADOS

[Texto completo](#)

[Resumen](#)

[Exportar cita](#)