

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 foi realizado pola Unidade de Asesoramento Científico-técnico, Avalia-t, unidade dependente da Axencia Galega para a Xestión do Coñecemento en Saúde (ACIS), no marco do financiamento do Ministerio de Sanidade para o desenvolvemento das actividades do Plan anual de traballo da Rede Española de Axencias de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias e Prestacións do SNS, aprobado no Pleno do Consello Interterritorial do 15 de novembro de 2018 (conforme ao Acordo do Consello de Ministros do 7 de decembro de 2018). 2020.

Os Programas de Cribado Neonatal (PCN) tratan de identificar determinadas enfermidades xenéticas, metabólicas ou infecciosas mediante probas que se aplican a todos os recém nados. Son unha actividade esencial da Saúde Pública, e o seu principal obxectivo é a identificación precoz e o tratamento dos recentemente nados afectados, de forma que o tratamento médico a tempo evite o dano neurológico e reduza as mortes e posibles discapacidades.

A inclusión dunha enfermidade nun PCN débese realizar de maneira racional e eficiente, e só é recomendable realizar o cribado daquelas que cumpren uns requisitos e nas que se demostrou o beneficio da detección precoz.

Nestes informes analizamos a pedimento do Ministerio de Sanidade, o cumprimento dos requisitos de inclusión, e os beneficios e riscos de incluír catro enfermidades no PCN do SNS: a enfermidade da neno burbulla, a enfermidade dos ouriños con cheiro a jarabe de arce, a acidemia isovalérica e la homocistinuria.

DOCUMENTOS RELACIONADOS

[Texto completo](#)

[Resumo](#)

[Exportar cita](#)