EFECTIVIDAD CLÍNICA DEL CRIBADO NEONATAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO MEDIANTE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM. PARTE I.

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria.

Acidemia glutárica tipo I, acidemia isovalérica y deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA.

Deshidrogenasa decadena larga.

Este documento se ha realizado al amparo del convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autóomo del Ministerio de Economia y Competitividad, y la Conselleria de Sanidade de la Xunta de Galicia, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Espanola de Agencias de Evaluación de Tecnologias y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Los programas de cribado neonatal tienen como objetivo la identificación presintomática y el tratamiento precoz de transtornos conxénitos tratables, para reducir la morbimortalidade y las posibles discapacidades asociadas la esas enfermedades. Estos programas deben garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recén nacidos de la población diana, con la correcta información a los padres para la ayuda en la toma de decisiones.

El objetivo de este informe es evaluar la efectividad clínica del acribillado neonatal de los siguientes errores conxénitos del metabolismo: enfermedad de la orina con olor a xarope de arce, homocistinuria, acidemia glutárica tipo I, acidemia isovalérica y deficiencia de 3-hidroxi-acil-CON La deshidrogenasa de cadena ancha.

DOCUMENTOS RELACIONADOS

Texto completo

Resumen

Exportar cita