

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.

Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.

Este documento realizouse ao amparo do convenio de colaboración suscrito po lo Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo do Ministerio de Economía e Competitividade e a Consellería de Sanidade da Xunta de Galicia, no marco de desenrrolo de actividades da Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Os programas de cribado neonatal teñen como obxectivo a identificación presintomática e o tratamento precoz de transtornos conxénitos tratables, para reducir a morbilidad e as posibles discapacidades asociadas a esas enfermidades. Estes programas deben garantir o acceso equitativo e universal de tódolos recén nados da poboación diana, coa correcta información ós pais para a axuda na toma de decisións.

O obxectivo deste informe é avaliar a efectividade clínica do cribado neonatal dos seguintes erros conxénitos do metabolismo: enfermidade da orina con olor a xarope de arce, homocistinuria, acidemia glutárica tipo I, acidemia isovalérica e deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.

DOCUMENTOS RELACIONADOS

Texto completo

Resumo

Exportar cita