



## Programa de Detección Precoz de Metabolopatías Congénitas de Navarra



### Las muestras

Pasado el tiempo de conservación de las muestras para comprobaciones analíticas, si se autoriza expresamente, las muestras sobrantes serán almacenadas en un Biobanco para su posible utilización en investigación biomédica, siempre preservando la confidencialidad de los datos, de acuerdo con las regulaciones éticas y legales vigentes.

Tenga en cuenta que la no autorización para el almacenamiento de la muestra no implica la no realización de la prueba. En este caso, siguiendo sus indicaciones, las muestras serán destruidas.



DL NA 2227-2025

### Programa de Detección Precoz de Metabolopatías Congénitas de Navarra

**Teléfonos de contacto:**  
**848 429 819 o 848 423 498**

Correo electrónico: [pdpmc@navarra.es](mailto:pdpmc@navarra.es)

De conformidad con lo establecido en el Reglamento General de Protección de Datos (UE) 2016/679 y en la Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, los datos de carácter personal serán tratados por el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN) en su carácter de "responsable" e incorporados a la actividad de tratamiento "Salud Pública" con la finalidad de "Prevenir enfermedades y proteger, promover y recuperar la salud de las personas". Asimismo, le informamos de que puede ejercitar sus derechos ante el ISPLN (C/ Leyre 15, 31.003 Pamplona), cuando procedan, o mediante un correo a [pdpmc@navarra.es](mailto:pdpmc@navarra.es)

# Comienza su vida...

**Prueba del talón**  
**Programa de**  
**Detección Precoz**  
**de Metabolopatías**  
**Congénitas**





## ¡Enhorabuena!

Celebramos con ustedes el nacimiento de su hijo/a y le deseamos una vida muy feliz y sana. Y es precisamente de su salud de lo que les queremos informar.

La gran mayoría de las niñas y niños nacen con un excelente estado de salud. Pero en algunos casos, muy pocos, pueden presentarse enfermedades congénitas que causan complicaciones graves como retraso del crecimiento, retraso mental, e incluso muerte súbita.

Su detección en los primeros días de vida posibilita la instauración de un tratamiento temprano que, aunque en ocasiones no es curativo, permite disminuir dichas complicaciones y mejorar la calidad de vida. Además y dado que son mayoritariamente hereditarias, la confirmación de la enfermedad o del estado de portador, hace posible el consejo sobre futuros embarazos.

## La prueba del talón



Actualmente se recomienda la realización de pruebas para diagnosticar precozmente las siguientes enfermedades:

Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Deficiencia de acil-Coenzima A deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de 3-hidroxi acil-Coenzima A deshidrogenasa de cadena larga, Acidemia glutárica tipo I, Anemia Falciforme, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, Homocistinuria, Déficit de biotinidasa, Hiperplasia suprarrenal congénita, Tirozinemias tipo I, II y III, Citrulinemia, Acidemia propiónica, Acidemias metilmalónicas, Déficit de cetotiolasa, Déficit de proteína trifuncional mitocondrial, Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica, Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, Aciduria 3-metilglutacónica tipo I, Isobutiril glicinuria, Déficit de carnitina palmitoiltransferasa I y II, Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga, Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta, Déficit múltiple de Acil-CoA-Deshidrogenasa, Acidemia isovalérica, Galactosemia GALT, Galactosemia GALK, Atrofia muscular espinal, Inmunodeficiencia combinada grave y Adrenoleucodistrofia asociada al cromosoma X.

Estas enfermedades se detectan mediante un análisis de sangre obtenida por punición del talón generalmente a las 48 horas de vida. Esta sencilla prueba se oferta gratuitamente a todos los niños y niñas nacidos en nuestra comunidad.

## La información

Si el resultado es normal, se les notificará por correo postal al domicilio de contacto en un plazo aproximado de 1-2 semanas. En el caso de no recibir los resultados en este tiempo, pueden ponerse en contacto con nuestra unidad en los teléfonos 848429819 o 848423498. No obstante, a pesar de este resultado normal, consulten con su pediatra, a la mayor brevedad posible, si su hijo/a presenta cualquier síntoma o signo anómalo.

Si en la analítica se detecta algún problema, contactaremos con ustedes por vía telefónica para programar otro análisis. Tengan en cuenta que la necesidad de repetir o ampliar la analítica no implica la presencia de enfermedad. En la mayoría de los casos este segundo análisis es normal.

Si de nuevo es positivo, se le derivará al correspondiente especialista para hacerle nuevas pruebas e iniciar el tratamiento a la mayor brevedad posible, si se confirma la enfermedad.



## AUTORIZACIÓN / RECHAZO

Después de recibir información acerca de las pruebas para la detección precoz de metabolopatías congénitas:

Don/Doña .....  
(nombre y 2 apellidos)

con DNI/NIE ..... en calidad de .....  
(madre-padre-tutor legal)

de .....  
(nombre y dos apellidos del niño/a)

Realización de la prueba: Uso de las muestras residuales codificadas para investigación biomédica:

AUTORIZA  
 NO AUTORIZA

AUTORIZA  
 NO AUTORIZA

En caso de detectarse la condición de portador, ¿deseo conocerlo?

SÍ     NO

Por lo que firmo la presente autorización:  
(fecha y firma)

Nº HCl .....