

Cuida de tu bebé nada más nacer

Priority



Accede online a tus resultados y gestiona tus citas en el área **"Mi Quirónsalud"** de quironsalud.es, o en nuestra **App**.

 **quirónsalud**
genética

quironsalud.es



Priority

Este estudio genético examina 100 trastornos hereditarios, que afectan a **1 de cada 400** niños nacidos.

Entre los principales trastornos se encuentran:

- Trastornos del metabolismo de los aminoácidos.
- Enfermedad de almacenamiento lisosomal.
- Trastornos de la oxidación de ácidos grasos.
- Trastornos del metabolismo del cobre.
- Trastornos del ácido orgánico.
- Deficiencia inmunológica primaria.
- Trastornos de carbohidratos.
- Trastornos de los lípidos en la sangre.
- Trastornos del metabolismo de la creatina.

Estos trastornos han sido seleccionados cuidadosamente en función de las características clínicas de la enfermedad, incluida la incidencia, la carga si no se trata y el manejo de la enfermedad en forma aguda y crónica según recomienda el informe del *American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group*.



¿A quién va dirigido?

- A todos los bebés recién nacidos (siempre con asesoramiento médico).
- A niños de hasta 5 años.

Recomendamos que esta prueba sea prescrita por un especialista, quien además explicará posteriormente los resultados al paciente.



¿Por qué es recomendable?

- Complementa la prueba del talón que se le realizará a tu bebé a los dos días de nacer.
- Comprende enfermedades metabólicas que no están incluidas en el análisis oficial de la mayoría de las Comunidades Autónomas.
- Identifica posibles secuelas neurológicas que no se manifiestan clínicamente en el nacimiento.
- Cuanto antes se detecte la alteración, antes puede tratarse y minimizarse.
- Permite actuar sobre enfermedades raras de inicio temprano (que no son enfermedades metabólicas hereditarias) si son diagnosticadas precozmente como:
 - Enfermedades del sistema nervioso.
 - Neuromusculares y del neurodesarrollo.
 - Inmunodeficiencias primarias.
 - Enfermedades del colágeno.
- Un diagnóstico precoz supone el inicio temprano del tratamiento y la posibilidad de una mejor respuesta terapéutica.

Sabemos que sólo una detección temprana es la que hace posible
un futuro de esperanza y salud para familias y afectados.

Quirónsalud, la salud persona a persona.

Más de 125 hospitales, institutos y centros médicos dedicados a tu salud.

900 250 255

geneticaqs@quironsalud.es
quironsalud.es/genetica