

¿Por qué es importante Newborn Screening para mi recién nacido?



Aproximadamente

3% - 4%

de los recién nacidos padecerán una enfermedad genética*

- Algunos genes son responsables de **trastornos genéticos hereditarios** que resultan, por ejemplo, en enfermedades metabólicas y de desarrollo que **causan graves problemas de salud** desde una edad temprana.

- Su **detección temprana** es clave para actuar a tiempo y mejorar la calidad de vida del paciente:

- Permitiendo evitar la **aparición de síntomas** como discapacidad física e intelectual
- Ayudando a **mejorar la evolución** natural de la enfermedad

*https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

teayudamos@igenomix.com
965028150

www.igenomix.es

Newborn Screening

by Igenomix[®]

En la salud del recién nacido, la detección temprana es clave

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

Nos importa la salud de tu bebé

En Igenomix, hemos llevado el cribado neonatal un paso más allá, desarrollando Newborn Screening, un test genético ampliado que complementa a la prueba del talón, con el objetivo de seguir cuidando la salud de tu bebé al nacer.

El cribado de recién nacidos (prueba del talón) es un programa obligatorio de la sanidad pública que permite verificar ciertos trastornos que pueden aparecer al nacer.

Newborn Screening está indicado para todos los recién nacidos. Se realiza en bebés sanos, durante los primeros días de vida.

Newborn Screening es un test genético ampliado que analiza **237 genes** vinculados a más de **200 enfermedades genéticas** que **pueden ser tratadas** en las primeras etapas de la vida.

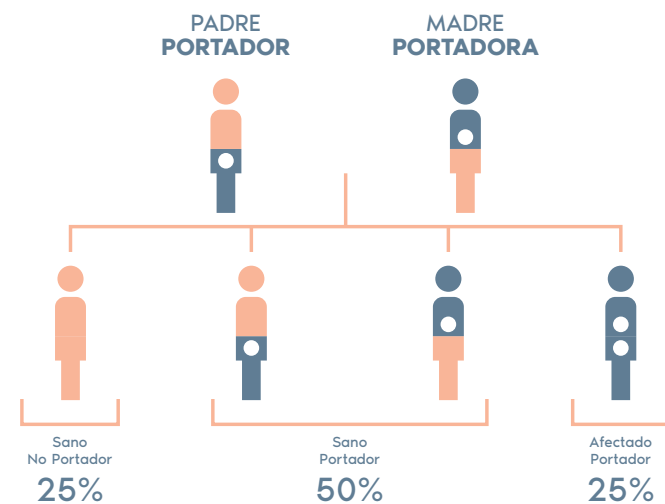
¿Qué información puedo obtener de esta prueba?

8 de cada 10 niños con **trastornos genéticos** nacen **sin antecedentes familiares**. ¿Cómo es posible?

Esto ocurre porque muchas de estas enfermedades se transmiten con un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

Los **genes** son los encargados de dar las **instrucciones** al organismo y todos nosotros tenemos **dos copias** de cada gen. En estos casos, cuando una de esas copias sufre una **alteración**, la otra sigue funcionando con normalidad. Hablamos entonces de que un individuo es **portador sano**. Cuando dos portadores con la misma alteración tienen un bebé, éste tiene 25% de probabilidad de estar **afectado**, 50% de **ser portador** o 25% de estar **libre** de esta alteración.

Gracias a **Newborn Screening**, es posible detectar si tu bebé ha heredado dos copias alteradas del mismo gen, lo que podría implicar el desarrollo de enfermedades y así poder anticipar el tratamiento, mejorando su calidad de vida.



¿Por qué hemos seleccionado estos 237 genes?

Los genes seleccionados para Newborn Screening nos permiten mantener el foco en lo importante, **priorizando aquellas enfermedades graves**, que se presentan durante la **infancia** y para las que contamos con suficiente **conocimiento médico** y evidencia científica como para **tratarlas y mejorar el pronóstico** del recién nacido.



Comparativa Newborn Screening frente a la prueba del talón

Grupo de enfermedades	Newborn Screening +200 enfermedades	Cribado convencional (prueba del talón)
Errores congénitos del metabolismo	✓	✓
Inmunodeficiencias	✓	✗
Enfermedades endocrinas	✓	✓
Hemoglobinopatías	✓	✓
Enfermedades neuromusculares	✓	✗
Sorderas de origen genético	✓	✗
Enfermedades pulmonares	✓	✓

*8-40 enfermedades, según la comunidad autónoma

¿Cómo funciona?



*En caso resultado positivo o dudas respecto al resultado.