

# Enfermería *profesión*

Periódico de la Organización Colegial de Enfermería de la Comunidad Valenciana

DIRIGIDO A USUARIOS DE LA SANIDAD DE LA COMUNIDAD VALENCIANA



## La gripe A: ¿Por qué dura tanto y se contagia con tanta facilidad?



El Centro de Investigación Príncipe Felipe lidera un estudio sobre la pérdida de masa muscular en los pacientes con cáncer. Pag. 5



Corazones mecánicos para cinco menores que esperaban un órgano para trasplante. Pag. 7



Sanidad diagnóstica 42 casos de enfermedades congénitas con la prueba del talón a los recién nacidos. Pag. 8



## La gripe A: ¿Por qué duran tanto sus síntomas y se contagia con tanta facilidad?

Y es que el avance imparable se ha multiplicado en las últimas semanas y prevé continuar en ascenso, incluso después de alcanzar su pico epidémico

V.M.

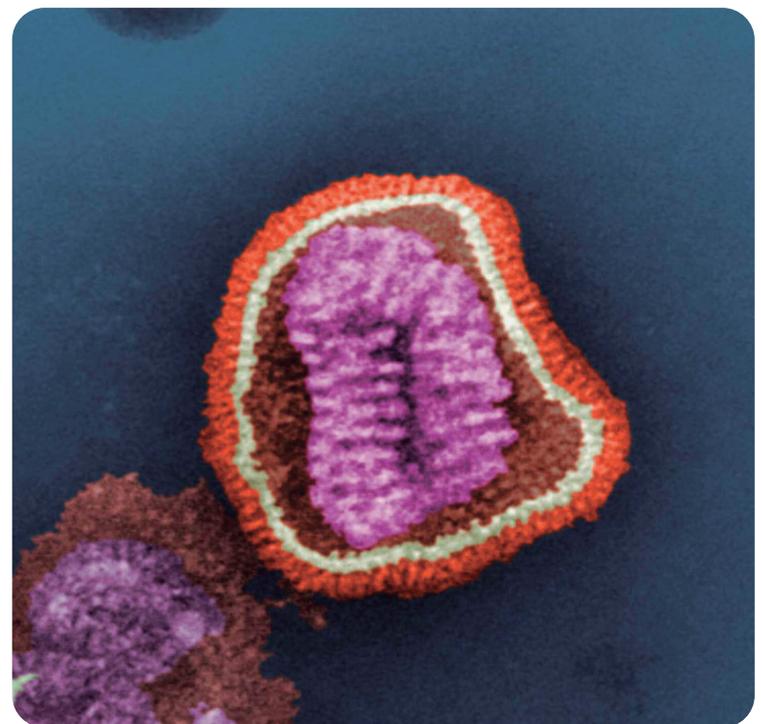
De entre las infecciones respiratorias agudas, la gripe A es la que este invierno 2023/2024 más avalancha de pacientes está provocando en los centros de salud y en los hospitales. Una imagen que se está repitiendo en los últimos días por todo el país y que, según los expertos continuará durante el mes de febrero.

Y es que el avance imparable de la gripe se ha multiplicado en las últimas semanas por todos los rincones de España y prevé continuar en ascenso, incluso después de alcanzar su pico epidémico. No en vano, el Ministerio de Sanidad ha establecido la obligatoriedad de la mascarilla en los centros sanitarios y hospitalarios, después de que varias regiones —como la Comunidad Valenciana— la impusieran a principios de enero.

Los síntomas en gripe A y Covid suelen ser muy similares —fiebre, dolor muscular, tos, cansancio, dolor de garganta—, aunque los médicos señalan que hay formas generales para distinguirlas: si predomina el cansancio, lo más probable es que sea Covid, mientras que, si se nota más el dolor muscular, todo apuntaría a una gripe, indica el portavoz de la Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG), Lorenzo Armenteros, en El Español.

Lo habitual es que estos síntomas de gripe duren en torno a una semana, y los primeros cuatro o cinco días son los que presentan un peor cuadro clínico, especialmente con fiebre alta, que irá desapareciendo conforme pasen los días. Sin embargo, también se está dando el caso de personas que mantienen estas molestias gripales hasta los 10 días.

El motivo de que los síntomas puedan durar tanto y haya tal expansión de gripe estaría, según Armenteros, en la pérdida de “cierta inmunidad a la gripe estos años, cuando el virus ha circulado poco —debido a la pandemia de Covid y el uso de mascarillas—, y puede darnos la impresión de que ahora es más agresiva”.



En declaraciones a Efe, Armenteros considera que este “pico masivo” de gripe era predecible. La rapidez de los contagios, alentados por los encuentros y reuniones familiares de Navidad, todavía no ha llegado a su pico máximo, y todavía queda el reinicio de las clases.

“Ahora se están sufriendo las consecuencias de la interacción social en la tercera semana de enero, el mayor pico epidémico, consecuencia de la fiesta de Reyes, la vuelta a los colegios y a la universidad”, según Piñera, quien advierte de que los pacientes que acuden a las urgencias han aumentado un 35% más que hace un año. De todos ellos, el 10% acaban ingresados y la falta de camas se convierte también en el primer problema que afrontan los hospitales, “que no tienen dónde colocar a los enfermos”.

El Sistema de Vigilancia de Infección Respiratoria Aguda (SiVIRA) del Instituto de Salud Carlos III también sostiene que la gripe está circulando “con mayor intensidad que el resto de virus respiratorios” en España, como la Covid.

Sus últimos datos actualizados, dados a conocer el pasado 4 de enero, así lo corroboran. El porcentaje de positividad de gripe en la última semana de diciembre fue del 46%, prácticamente el doble que la semana previa, cuando era del 27%.

La gripe se mantiene al alza en las consultas de Atención Primaria en todos los grupos de edad, mientras que la tasa de hospitalización en



la última semana de 2023 —del 25 al 31 de diciembre— ha sido de 9,5 casos por 100.000 habitantes, 3,6 puntos más que la semana anterior, y subiendo desde finales de octubre.

Por su parte, la incidencia por covid en Atención Primaria presenta fluctuaciones y las mayores tasas se han observado en adultos de 65 años o más. La tasa de hospitalización en la última semana del año ha sido de 3,5 casos por cien mil, frente a los 2,4 casos siete días antes, y va en aumento desde las últimas cinco semanas.

### Síntomas de la gripe

- Agravamiento de las afecciones crónicas.
- Convulsiones.
- Dolor o presión constante en el pecho o abdomen.
- Mareos persistentes, confusión, dificultad para despertarse.
- No orinar.
- Dolor muscular intenso.
- Debilidad o inestabilidad intensa.
- Fiebre o tos que mejora pero reincide o empeora.
- Dificultad para respirar o falta de aire.
- Cómo se contagia la gripe

La gripe es una enfermedad vírica que tiene especial incidencia a partir del otoño y los meses de invierno. Afecta a millones de personas en todo el mundo y, aunque es una enfermedad que no tiene tratamiento específico -más allá del Paracetamol para disminuir los síntomas- puede llegar a saturar los servicios médicos en España, como se está viendo con esa epidemia que estamos viviendo desde hace unas semanas.

Al ser un virus, la gripe se transmite por el aire: si una persona infectada tose o estornuda, el patógeno puede contagiarse a otras personas en el radio de 1 metro. La OMS indica también que es posible la transmisión a través de las manos, por lo que recomienda limpiarse las manos continuamente.

### Cuánto dura

Una vez que un paciente es víctima de la infección, el virus se mantiene en incubación entre 1 y 4 días, aunque lo más habitual es que a los 2 días el usuario experimente los síntomas de la enfermedad. Si la gripe evoluciona favorablemente, los síntomas van desapareciendo en distintos plazos, en un período de entre 5 y 10 días.

La fiebre suele durar entre 3 y 5 días, aunque es importante monitorizar la temperatura, para que está no se eleve por encima de los 40°. La tos seca, por otro lado, puede durar entre 7 y 10 días, y el cansancio asociado con la gripe puede prolongarse hasta 2 semanas desde la aparición de los síntomas.

### Vacunas

En cuanto a la vacuna contra la gripe, la OMS publica en el mes de febrero de cada año la composición que tienen que tener las vacunas tetravalentes para su uso en el hemisferio norte. En sus recomendaciones de vacunación frente a gripe y Covid en la temporada 2023-2024 en España, el Ministerio de Sanidad establece que la administración de vacunas tiene que ir para los siguientes grupos de población:

- Personas de 60 o más años (y más de 60 años con condiciones de riesgo).
- Personas de 5 años o más internadas en centros de discapacidad y residencias de mayores.
- Embarazadas en cualquier trimestre de gestación y mujeres durante el puerperio.
- Personas convivientes con aquellas que tienen alto grado de inmunosupresión.
- Personal de centros y establecimientos sanitarios y sociosanitarios públicos y privados (tanto sanitarios como no sanitarios).
- Personas que trabajan en servicios públicos esenciales.
- Población infantil entre 6-59 meses de edad.
- Personas de 5 a 59 años de edad que presentan un mayor riesgo de complicaciones derivadas de la gripe.
- Estudiantes en prácticas en centros sanitarios y sociosanitarios.
- Personas con exposición laboral directa a animales o a sus secreciones en granjas o explotaciones avícolas, porcinas o de visones o a fauna silvestre.



# Se administra por primera vez una terapia génica a una bebé con atrofia muscular espinal

La enfermedad degenera las neuronas motoras de la médula espinal y de parte del cerebro hasta llegar a impedir la deglución y la respiración



V.M.

El Hospital Universitari i Politècnic La Fe ha administrado por primera vez en la Comunitat Valenciana, una terapia génica innovadora para tratar a una bebé de cuatro meses con atrofia muscular espinal grave. La paciente, que ha sido atendida por un equipo multidisciplinar de este hospital, evoluciona de forma satisfactoria y de no ser “por este regalo de Reyes”, como lo ha calificado la propia familia, vería truncada su esperanza de vida.

Este tratamiento evita la progresión de esta enfermedad neuromuscular grave e infrecuente y es el de mayor coste que el sistema público español financia en la actualidad para tratar este tipo de patologías.

La atrofia muscular espinal es una enfermedad de origen genético considerada rara porque tiene una incidencia aproximada de entre 1/6.000 y 1/10.000 nacidos vivos, aunque la cantidad de personas que son portadoras de la anomalía causante oscila entre 1/40 y 1/60.

Los casos más leves manifiestan debilidad muscular, mientras que los más graves se asocian con problemas de movilidad, así como con dificultades para tragar, respirar o incluso la muerte.

Además, si la enfermedad debuta en los seis primeros meses de vida, el pronóstico es malo, como ha explicado la coordinadora del área pediátrica de la unidad de Enfermedades Neuromusculares de La Fe, Inmaculada Pitarch: “El defecto genético provoca la degeneración de las neuronas motoras de la médula espinal, lo que causa una debilidad muscular progresiva que conduce a una gran discapacidad y a la muerte”.

Por eso, si hay sospechas clínicas, se realiza de inmediato un análisis genético a partir de una muestra de sangre. De confirmarse la enfermedad, si se trata de la variante más grave y no se han manifestado síntomas o son incipientes, el o la bebé puede recibir terapia génica. La eficacia es mayor cuanto antes se aplica porque bloquea la degeneración neuromuscular.

Es lo que ha ocurrido en La Fe, donde la hipotonía -falta de tono muscular- de una bebé ingresada por otra causa menor hizo saltar las alarmas y, tras la rápida confirmación genética, dio el pistoletazo de salida a una

carrera contrarreloj. En planta, un equipo multidisciplinar realizaba todas las pruebas de función motora, neurofisiológicas, respiratorias, cardíacas, radiológicas, analíticas, serologías y demás valoraciones pertinentes mientras, en el sótano, el servicio de Farmacia solicitaba y preparaba la terapia génica.

Los esfuerzos de todos han convergido recientemente en la administración de la terapia génica a través de una infusión intravenosa única de 60 minutos de duración “en condiciones especiales de aislamiento y asepsia, y realizada por personal sanitario médico y de enfermería formado y especializado en esta terapia”, como ha detallado Emilio Monteagudo, jefe de servicio de Pediatría en La Fe.

Mediante este procedimiento, se ha inoculado en el cuerpo de la bebé un virus sin capacidad infectiva pero que ha actuado como vehículo para introducir en su organismo una copia sana del gen que tiene defectuoso. Su evolución “está siendo satisfactoria”, según ha indicado la doctora Pitarch, y se inicia ahora un periodo de seguimiento estrecho que, tras el alta hospitalaria, se espaciará progresivamente y se prolongará durante cinco años.

## Otros tratamientos innovadores

Para variantes de la atrofia muscular espinal de distinta gravedad, personas adultas o menores ya sintomáticos existen otros tratamientos que se administran con periodicidad variable. Un total de 86 pacientes con esta patología están recibiendo actualmente distintos tratamientos innovadores en La Fe.

“Nuestro compromiso con los pacientes es evidente, y aunque estas terapias de vanguardia son muy costosas, sin ellas, estas personas se verían abocadas, en el mejor de los casos, a situaciones terriblemente discapacitantes que precisan de un abordaje multidisciplinar que también requiere cuantiosos recursos humanos y materiales: rehabilitación motora y respiratoria, soporte nutricional, ortopedia y traumatología, apoyo psicológico a afectados y cuidadores o farmacia”, ha señalado el gerente del departamento de salud Valencia La Fe, José Luis Poveda.



## El Centro de Investigación Príncipe Felipe lidera un estudio sobre la pérdida de masa muscular en los pacientes con cáncer

Se descubre un nuevo mecanismo responsable de la pérdida de tejido adiposo provocada por los tumores

V.M.

Un equipo internacional de investigadores del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), del Centro Alemán de Investigación Oncológica y de la Facultad de Medicina de Göttingen descubren un nuevo mecanismo responsable de la pérdida de tejido muscular y adiposo provocada por los tumores.

Juan Rodríguez Vita, jefe del grupo Comunicación Tumor Estroma del CIPF, en colaboración con Andreas Fischer, de la Facultad de Medicina de Göttingen, llevan a cabo un estudio sobre la relación del cáncer y los vasos sanguíneos presentes en la grasa, que tiene como consecuencia la pérdida de peso y la debilitación de los pacientes con cáncer.

Alrededor del 80 % de las personas con cáncer avanzado sufren este síndrome de deterioro progresivo, denominado caquexia, que se caracteriza por la pérdida de grasa y masa muscular.

Esta pérdida de masa corporal disminuye la calidad de vida e influye en la mala respuesta a la quimioterapia. Aparte de curar la enfermedad primaria, en este caso el cáncer, no existen tratamientos estandarizados para revertir la caquexia, poco investigada a día de hoy.

“Por ello, los resultados de esta investigación abren la puerta a desarrollar nuevas terapias que puedan reducir o revertir la caquexia y, por consiguiente, conseguir mejorar la calidad de vida de los pacientes con cáncer avanzado”, ha señalado el investigador del CIPF.

“Tradicionalmente se pensaba que este deterioro era una consecuencia del crecimiento tumoral. Sin embargo, trabajos como este demuestran que la pérdida de tejido se produce de manera activa por parte del tumor mediante el envío de señales a dichos tejidos”, ha explicado Rodríguez Vita.

En esta línea, el equipo del CIPF se planteó si los vasos sanguíneos presentes en la grasa podrían, por sí mismos, contribuir a

este desgaste, y han descubierto que el endotelio, la capa que recubre el interior de los vasos sanguíneos, puede ampliar esas señales enviadas por el tumor.

Juan Rodríguez Vita muestra en este trabajo que las células que componen los vasos sanguíneos de la grasa responden a las señales enviadas por los tumores amplificando esas señales. Esto provoca que sea incapaz de almacenar grasa tan eficientemente como antes, llevando al desgaste del tejido adiposo blanco.

Este estudio, liderado por el CIPF, indica que el cáncer manipula dichos vasos sanguíneos, en sitios muy alejados del tumor, para que éstos aumenten sus señales e induzcan la pérdida de grasa propia de la caquexia. Esto ocurre mediante la producción de ácido retinoico -un derivado de la vitamina A- así como otras proteínas que regulan a las células del sistema inmunológico.

### Consecuencias del desgaste de tejido

Según ha indicado Rodríguez Vita, “las proteínas proinflamatorias secretadas por el tumor son responsables del desgaste de tejido. La remodelación del tejido adiposo blanco se inicia temprano durante la caquexia, lo que conduce a un metabolismo lipídico alterado, resistencia a la insulina, infiltración de macrófagos, inflamación crónica y, finalmente, fibrosis”.

“Nuestra hipótesis de que el endotelio interviene en el desgaste de tejido se basó en nuestro trabajo anterior, que muestra que los factores derivados del cáncer preparan los vasos sanguíneos en sitios distantes para facilitar la localización de las células tumorales circulantes que originan las metástasis. Este estudio nos hizo pensar que, en otros órganos como el tejido adiposo, dichas señales podrían tener otras consecuencias”, ha añadido el investigador del CIPF.

“Uno de los problemas que plantea este estudio es que la vitamina A tiene funciones



muy importantes en muchos órganos, lo que la hace imprescindible para el correcto funcionamiento de dichos órganos. El beneficio de nuestro trabajo es que describimos con mucho detalle el proceso, por lo que se abre la puerta a desarrollar otras formas de bloquear las acciones de la vitamina A solo relacionadas con este desgaste muscular”, concluye Rodríguez Vita.

Una pregunta pendiente en el campo de la caquexia es por qué los hombres se ven más gravemente afectados que las mujeres. En este estudio se observó que una explicación para esta diferencia podría estar en las señales de amplificación producidas por el endotelio, ya que los investigadores observaron que este mecanismo ocurría solo en ratones machos, mientras que las hembras no mostraban caquexia.



## Arranca la VII edición del concurso de vídeos "De major vull ser com..."

Visibiliza referentes femeninos en disciplinas científicas, tecnológicas e innovadoras /Está dirigido a estudiantes de la ESO, Bachillerato y FP reparte 16.000 euros para material científico y tecnológico



V.M.

Arranca la VII edición del concurso de vídeos 'De major vull ser com...'. Esta nueva edición cuenta con un mayor número de organizadores. A la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio) y la Universitat de València, se unen el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico de València (INCLIVA), el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS-La Fe), y el Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (ISABIAL).

El certamen, dirigido a estudiantes de Enseñanza Secundaria Obligatoria (ESO), Bachillerato y Formación Profesional de la Comunitat Valenciana, permite investigar e identificar referentes de mujeres o colectivos de mujeres en disciplinas científicas, tecnológicas e innovadoras.

La finalidad es promover y premiar aquellos vídeos, realizados por las generaciones de jóvenes estudiantes, que identifiquen referentes femeninos, y reconozcan una realidad que invisibiliza e impide el desarrollo profesional de las mujeres científicas.

El plazo para la presentación de las propuestas participantes en el concurso de ví-

deos ha comenzado con la publicación de las bases en el blog del certamen (<https://blogs.fisabio.san.gva.es/demajorvullsercom/>), y se extenderá hasta el 31 de enero de 2024. La participación en el concurso se realizará mediante la plataforma EasyPromos y se accederá con el siguiente enlace: <https://pr.easypromosapp.com/register/967823>.

El concurso de vídeos 'De major vull ser com...' tiene una dotación económica de 16.000 euros en premios, que se repartirán en cuatro modalidades que corresponden al mejor guión, a la mejor producción, al vídeo más innovador en la selección del personaje, y al mejor vídeo reconocido por el público. En cada una de las cuatro modalidades se establecen dos categorías, la primera engloba ESO y Ciclo Básico de FP, y la segunda a Bachillerato y Ciclo Medio y Superior de FP.

### Premios por categorías

En cada una de las categorías se entregará un premio de 2.000 euros. De este importe, 1.000 euros se destinarán a la compra de material científico y tecnológico por parte del centro educativo al que pertenezcan los alumnos y las alumnas del vídeo pre-

miado. Los 1.000 euros restantes serán para los y las jóvenes que han participado en la elaboración de los vídeos ganadores y que también se destinarán a la compra de material tecnológico o educativo.

Un jurado será el encargado de deliberar sobre los trabajos presentados y seleccionar los vídeos ganadores y sus menciones especiales. El jurado estará formado por personas especialistas, vinculadas al mundo de la igualdad, de la ciencia, educación e investigación, así como del ámbito de la creación y la cultura, especialmente al mundo de la comunicación audiovisual.

La gala de entrega de premios se celebrará entre los meses de febrero y marzo para que sirva de unión entre la celebración del Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia, que se conmemora el 11 de febrero, y el Día Internacional de la Mujer, que se celebra el 8 de marzo.

En las seis ediciones que lleva el concurso se han presentado más de 320 vídeos y han participado más de 1.100 estudiantes. Hasta el momento, 185 centros educativos han formado parte de esta iniciativa aunque se espera que este año la cifra aumente.



## Corazones mecánicos para cinco menores que esperaban un órgano para trasplante

Cada intervención de cirugía cardíaca pediátrica dura varias horas e implica a unos 15 especialistas



V.M.

El Hospital Universitari i Politècnic La Fe ha implantado corazones mecánicos a cinco pacientes pediátricos desde que el programa de asistencia ventricular se puso en marcha hace ahora seis años. Este dispositivo se mantuvo el tiempo imprescindible para la llegada del órgano para trasplante.

Estas intervenciones, como ha explicado Ana Cano, facultativa de la sección de Cardiología Infantil y responsable del programa de Trasplante Cardíaco Infantil, se enmarcan dentro del circuito de trasplante cardíaco infantil, iniciado en La Fe dos años antes, en 2015.

Los menores que han necesitado estos dispositivos se encontraban en una situación de extrema gravedad y vulnerabilidad por el fracaso de la función de bombeo de sangre de sus corazones.

Las causas para que el músculo cardíaco falle son diversas y, en cualquiera de ellas,

la debilidad muscular es tan grande que la sangre no puede distribuirse por el cuerpo y, de no implantarse un corazón mecánico, el desenlace sería fatal.

El doctor Félix Serrano, jefe de sección de Cirugía Cardíaca Infantil, ha explicado que el corazón mecánico es un dispositivo externo al cuerpo, que se conecta al ventrículo izquierdo y esa ubicación le da nombre, denominándose dispositivo de asistencia ventricular izquierda y se utiliza en casos de afecciones cardíacas estructurales sobrevenidas o cardiopatías congénitas que causan insuficiencia cardíaca.

Por su parte, el gerente del departamento de salud Valencia La Fe, José Luis Poveda, ha señalado que "la implantación del dispositivo de asistencia ventricular permite ganar tiempo en condiciones óptimas hasta la llegada de un órgano compatible para que se pueda trasplantar".

En el conjunto de España, sólo otros

cinco hospitales realizan esta modalidad de operaciones para implantar dispositivos de asistencia ventricular a pacientes pediátricos.

En concreto, cada intervención de cirugía cardíaca pediátrica dura varias horas e implica a unos 15 especialistas porque "se trata de operaciones a corazón abierto, de enorme complejidad y con unos cuidados postoperatorios exquisitos y de alta especialización para que estos pacientes lleguen al momento del trasplante en las mejores condiciones posibles. La meta es que todo culmine de la mejor forma posible, que no es otra que la supervivencia del menor con la mejor calidad de vida", ha añadido el doctor Emilio Ibiza, pediatra intensivista de la UCI pediátrica.

### La paciente más joven: 24 meses y 14 kilos

El programa de asistencia ventricular es posible gracias a la implicación de profesionales de las áreas de Cirugía Cardíaca Infantil, Cardiología Infantil, Cuidados Intensivos Pediátricos, Anestesiología y Reanimación Pediátricas, Radiología Infantil y Rehabilitación Física y Respiratoria Infantil y sobre todo Enfermería especializada en Cuidados Intensivos Pediátricos y Quirúrgicos Pediátricos.

Hasta la fecha, una niña de 24 meses y 14 kilos es la paciente más pequeña atendida en La Fe con este tipo de dispositivo.

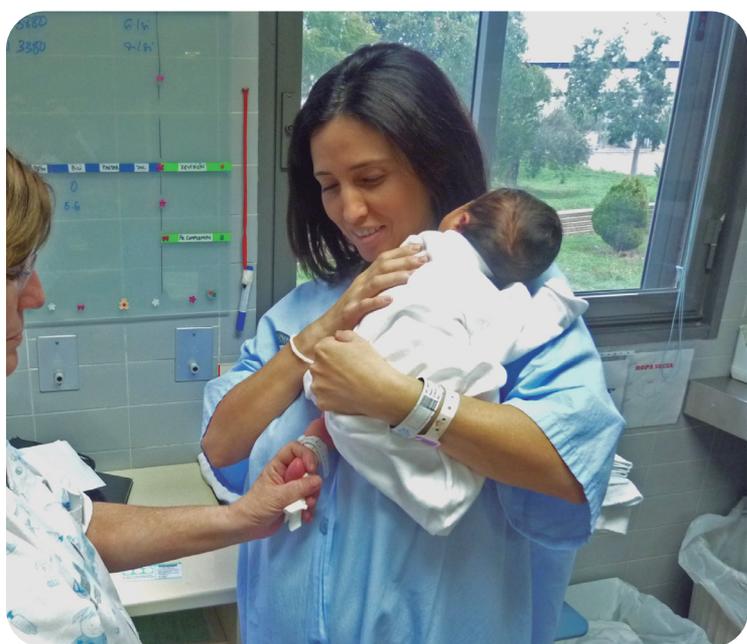
Detrás de cada dispositivo, hay una "historia de lucha, muchas de ellas de superación y de una nueva oportunidad para los pacientes y sus familias que no sería posible sin el altruismo de los donantes y sus familias", ha recordado el doctor Ibiza.

La Fe asume a pacientes de la Comunitat Valenciana y de autonomías aledañas, puesto que Cirugía Cardíaca está acreditada desde 2003 como servicio de referencia.



## Sanidad diagnóstica 42 casos de enfermedades congénitas con la prueba del talón a los recién nacidos

Durante 2022 se cribaron a 35.671 recién nacidos y casi el 50 % de las enfermedades diagnosticadas fueron hipotiroidismo congénito



La Conselleria de Sanidad, a través del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, ha diagnosticado 42 casos de enfermedades congénitas durante el año 2022 gracias a la prueba del talón que se realiza a los recién nacidos.

Del total de casos diagnosticados, casi el 50 % fueron casos de hipotiroidismo congénito, un 20 % de los casos de fibrosis quística y otro 20 % de déficit de biotinidasa. El 10 % restante fue otro tipo de enfermedades congénitas.

Se trata de un programa que permite la detección precoz de aquellas enfermedades congénitas que cumplen con los criterios de inclusión en el cribado neonatal, lo que facilita un diagnóstico y tratamiento temprano de la enfermedad evitando secuelas irreversibles y minimizando los posibles daños en el recién nacido.

En este sentido, durante el año 2022 se realizó la prueba del talón a 35.671 recién nacidos en centros sanitarios públicos y privados de la Comunitat Valenciana, alcanzando una cobertura del 99,91 %.

Actualmente, a través de este programa se pueden diagnosticar 11 enfermedades congénitas. De hecho, hasta la ampliación del programa el cribado se centraba en ocho patologías: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la anemia de células falciformes, la fibrosis quística, el déficit de acil CoA deshidrogenasa de cadena media, el déficit de 3 hidroxil CoA deshidrogenasa de cadena larga, la acidemia glutárica tipo I y de la deficiencia de Biotinidasa.

Asimismo, desde 2023 se incluye en el cribado la detección de tres nuevas enfermedades, que son la homocistinuria, la enfermedad de la orina con



olor de jarabe de arce y la hiperplasia suprarrenal congénita.

Respecto a la hiperplasia suprarrenal congénita se ha comenzado a cribar desde este pasado mes de diciembre. Se trata de una alteración genética que provoca la falta de la enzima necesaria para la formación de hormonas mineralcorticoides, cortisol y andrógenos.

### DetECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas se puso en marcha en 1984 en la Comunitat Valenciana como actividad integrada de Salud Pública y, de forma paulatina, ha ido ampliando su cobertura. Asimismo, se han mejorado los sistemas de evaluación, registro y seguimiento, además de incorporar nuevas patologías a cribar.

Consiste en un programa fundamental para la detección precoz de enfermedades congénitas, que son patologías que pueden presentarse en niñas y niños recién nacidos sin ningún signo aparente y que provocan graves problemas de salud.

El cribado se realiza en todos los recién nacidos mediante la prueba del talón, por la que se extrae unas gotas de sangre del talón a las 24-72 horas del nacimiento, y siempre antes del alta, que posteriormente se analiza.

Las muestras de toda la Comunitat Valenciana son analizadas de forma centralizada en el laboratorio de Metabolopatías de La Fe, que ha sido reconocido como unidad de referencia autonómica.

Finalmente, los casos con resultado positivo de cribado se remiten desde el laboratorio a las unidades de seguimiento para completar el diagnóstico definitivo y realizar el tratamiento y control del paciente.