

Almacenaje y uso de la prueba del talón

Después de la investigación, el resto de la muestra de sangre será almacenada de manera anónima en el biobanco de diagnóstico del Recién Nacido (Nyfødtsscreeningen). El almacenamiento de la muestra hace posible repetir la investigación si hay dudas sobre el diagnóstico o para añadir otros exámenes que no estuvieron disponibles cuando el bebé nació.

La muestra de sangre también se puede usar para asegurar la calidad y para el desarrollo de nuevos métodos. Esta muestra de sangre será destruida después de 6 años.



(Ilustración de foto: Jo Michael)



Oslo universitetssykehus HF Kvinne- og barneklirikken Nyfødtsscreeningen

Rikshospitalet
Sognsvannsveien 20
Postboks 4950, Nydalen
0424 Oslo
Tlf: 02770
Epost: nyfodtscreeningen@ous-hf.no
Web: <http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen>



Dato: 14.10.2015
Revidert: Versjon 2.0

DETECCIÓN SISTEMÁTICA PARA
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE
(SCID-SCREENING) EN RECIÉN NACIDOS.

QUEREMOS DETECTARLA, PORQUE TENEMOS TRATAMIENTO!
Nyfødtsscreeningen, Kvinne- og barneklirikken, Oslo universitetssykehus



SCID-SCREENING

SCID es una condición mortal, que sin tratamiento causa la muerte.

Hoy en día, todos los recién nacidos se les ofrece ser examinados por 23 enfermedades hereditarias, por lo cual es importante comenzar con el tratamiento lo más pronto posible. Ahora hacemos un estudio sobre una condición adicional. Inmunodeficiencia Combinada Grave, la cual, la queremos incluir en el programa de detección amplia sistemática de recién nacidos.

Inmunodeficiencia Combinada Grave (SCID)

SCID (por sus siglas en inglés) es una inusual condición en la que el niño carece de una parte esencial del sistema inmunológico (linfocitos T). Si esta enfermedad no es detectada y tratada, el niño presentará episodios de infecciones que pueden llevarlo a la muerte durante su primer año de vida. Muy por el contrario, si es detectada tempranamente y diagnosticada durante los tres primeros meses, hay grandes posibilidades para el éxito de un trasplante de células madre hematopoyéticas.



(Ilustración de foto: Jo Michael)

Análisis

El examen para SCID, utiliza la misma prueba de sangre tomada para el programa de detección amplia sistemática del recién nacido.

Normalmente se obtiene del talón del bebé entre las 48 y 72 horas después del nacimiento y enviada al laboratorio de diagnóstico de enfermedades metabólicas congénitas en Oslo Universitetssykehus.

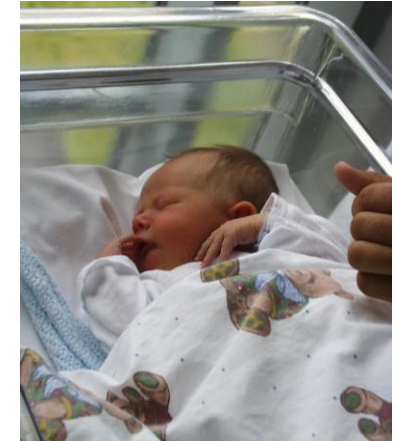
Así no se requiere una prueba adicional, tan solo es necesario que los padres tengan la información sobre el examen. Si quieren que sus niños participen, deben firmar el formulario de consentimiento (véase abajo).

Si el análisis de laboratorio resulta normal, no se les informará a los padres. En el caso de sospecha de SCID, un médico contactará a los padres inmediatamente, para que su bebé pueda investigarse más a fondo, por ejemplo, un examen en algunos genes de Inmunodeficiencia.

Si la prueba es de baja calidad, el hospital en donde el bebé nació se contactará con los padres para poder enviar una nueva muestra. Esto no implica que se sospeche de alguna enfermedad en el niño.



La sangre necesaria para el test de SCID está tomada de la misma prueba del talón que se utiliza en forma normal en la detección amplia sistemática en los recién nacidos.



(Ilustración de foto: OUS)

Seguridad de la investigación

Raras veces, especialmente en prematuros, la prueba puede indicar una enfermedad sin que el niño esté enfermo. Pruebas de seguimiento normalmente podrán aclarar rápidamente esta sospecha.

Participación en el SCID-screening

Para participar se requiere que los padres hayan recibido información sobre la investigación.

Los padres que desean que sus bebés sean investigados, tienen que firmar el formulario de consentimiento que será enviada al laboratorio de diagnóstico de enfermedades metabólicas congénitas del recién nacido (Nyfødscreeningen).