



Cataluña incluye en el cribado neonatal el síndrome del niño burbuja

La Generalitat de Cataluña ha asegurado hoy que es el primer sistema sanitario público europeo que ha incorporado al programa de cribado neonatal la inmunodeficiencia combinada severa, la enfermedad del sistema inmunitario conocida como el síndrome del "niño burbuja".

"Incorporamos una prueba en el cribado neonatal que nos tiene que servir para detectar esta enfermedad y la empezaremos a implementar en enero de 2017", ha anunciado el conseller de Salud de la Generalitat de Cataluña, Antoni Comín.

Comín ha afirmado que Cataluña será "el primer sistema sanitario europeo" en incorporar la prueba que, según ha asegurado, tan solo se lleva a cabo en algunos estados de Estados Unidos desde 2010, y ha aprovechado para reafirmar el compromiso del Departamento de Salud con las enfermedades minoritarias.

"Esta medida se llevará a cabo sí o sí, esto no depende de si hay o no prórroga presupuestaria, y esperamos ser un motivo de inspiración para muchos gobiernos de otras comunidades autónomas y de otros países de la Unión Europea", ha proclamado Comín.

Cada año, nacen en Cataluña entre 1 y 4 niños con esta enfermedad que se debe a un trastorno autosómico recesivo que origina una disfunción intensa en las células T y B, pudiendo acabar con la muerte de los pacientes antes de los dos años de edad por infección masiva.

El cribado neonatal de la enfermedad, que permite su detección a las pocas horas de nacer, posibilitará que, con el correspondiente tratamiento, la supervivencia de los pacientes sea superior al 90 %, porcentaje que hasta el momento se movía entre el 40 y el 60 %.

La subdirectora general de Promoción de la Salud, Carmen Cabezas, ha destacado la importancia del cribado neonatal y del test, una técnica que detecta en la sangre de la prueba del talón, que se extrae al neonato entre las primeras 24 y 72 horas de vida, el número de TREC (estudio de la función tímica).

La ausencia o un número reducido de TREC es un indicador del síndrome, ya que señala problemas graves en las células responsables de coordinar la respuesta inmune celular y de cooperar en la producción de anticuerpos.

"Con datos del estado de Washington y estudios de ámbito internacional, la detección primeriza antes de los tres primeros meses de vida podría reducir el coste del tratamiento entre los 50.000 y los 100.000 euros por caso", ha aseverado la doctora Cabezas, que ha añadido que el tratamiento comportará una mejora en la expectativa de vida y un ahorro en el sistema catalán de salud.

Con la inclusión de este test, Cabezas ha confirmado que ya son 24 las enfermedades que forman parte del Programa de Detección Precoz Neonatal (PDPN) que aplican todos los centros sanitarios.

El conseller ha asegurado que la incorporación de la prueba en el PDPN tendrá un coste de poco más de siete euros por cada recién nacido, que anualmente implicará una partida de unos 500.000 euros, incluyendo los gastos en personal asistencial, aparatos y análisis de las pruebas, entre otros.

"Hasta ahora se detectaba la enfermedad a raíz de una infección severa entre los primeros tres y seis meses de vida", ha declarado el doctor del Departamento de Inmunodeficiencias Pediátricas del Hospital Universitario de la Vall d'Hebron, Pere Soler.

Asimismo, el doctor Soler ha expresado que la tasa de mortalidad es del 100 % antes del primer año de vida en el caso de no recibir un trasplante de médula ósea .

La inmunodeficiencia combinada severa es una patología que afecta a los conocidos como "niños burbuja", denominados así porque se tienen que aislar desde el momento del diagnóstico para evitar las infecciones que son causa de muerte durante los primeros meses de vida.

El síndrome del "niño burbuja" es el más grave del grupo de enfermedades genéticas del sistema inmunitario que conforman las inmunodeficiencias primarias y los síntomas suelen aparecer en el primer año de vida, que incluyen numerosas y graves infecciones que ponen en riesgo la vida.