

Cribado neonatal para la detección de la enfermedad de células falciformes



El Laboratorio Normativo de Salud Pública de Bilbao es el primer laboratorio acreditado por ENAC para estas pruebas.

La enfermedad de células falciformes es una enfermedad hereditaria, originada por una mutación en el cromosoma 11, que afecta a la hemoglobina, y que da lugar a que los glóbulos rojos se deformen y adquieran una apariencia anómala en forma de hoz o media luna (en lugar de la forma normal redondeada o de disco). Esta alteración en la morfología de los hematíes provoca un riesgo elevado de obstrucción de los vasos sanguíneos, causando dolores intensos por oclusión de los vasos, accidentes cerebrovasculares, infecciones graves, además de anemia crónica.

La prevalencia de portadores de esta mutación es muy elevada en África subsahariana, por ello, en los últimos años, con el aumento de la población inmigrante procedente de estas regiones, ha aumentado la incidencia de la enfermedad en nuestro país, y esto ha llevado a su inclusión en los programas de cribado neonatal en algunas Comunidades Autónomas.

Este es el caso del País Vasco, donde la Unidad de Química Clínica, perteneciente al Laboratorio Normativo de Salud Pública de Bilbao, ha sido el primer laboratorio acreditado para su detección.

El ensayo consiste en identificar variantes de hemoglobina por cromatografía líquida de alta resolución en muestras de sangre obtenidas por punción en el talón del recién nacido.

Además de la anemia falciforme, la Unidad de Química Clínica dispone de acreditación para la detección de otras enfermedades incluidas en su Programa de Cribado, como son la fibrosis quística, el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la MCAD (deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media - MCAD).

Para más información: ccorral@enac.es