

Cuida de tu bebé nada más nacer

Priority



Accede online a tus resultados y gestiona tus citas en el área "Mi Quirónsalud" de quironsalud.es, o en nuestra App.

 **quirónsalud**
genética

quironsalud.es



Priority

Esta prueba analiza 193 genes asociados a 101 enfermedades metabólicas y otras condiciones genéticas diversas, que afectan a **1 de cada 400** niños nacidos.

Entre las principales enfermedades que se estudian se encuentran:

- Trastornos del metabolismo de los aminoácidos.
- Trastornos de la oxidación de ácidos grasos.
- Trastornos del ácido orgánico.
- Trastornos de carbohidratos.
- Trastornos del metabolismo de la creatina.
- Enfermedad de almacenamiento lisosomal.
- Trastornos del metabolismo del cobre.
- Deficiencia inmunológica primaria.
- Trastornos de los lípidos en la sangre.
- Inmunodeficiencias primarias

Todos ellos han sido seleccionados cuidadosamente por su prevalencia en la población y su posibilidad de tratamiento eficaz según el *American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group*.



¿A quién va dirigido?

- Bebés recién nacidos y niños de hasta 5 años.

Recomendamos que esta prueba sea prescrita por un especialista, quien además explicará posteriormente los resultados al paciente.



¿Por qué es recomendable?

- Complementa la prueba del talón que se le realizará a tu bebé a los dos días de nacer.
- Incluye enfermedades metabólicas que no están recogidas en el análisis oficial de la mayoría de las Comunidades Autónomas.
- Permite una diagnóstico precoz que facilita el inicio temprano del tratamiento y la posibilidad de una mejor respuesta terapéutica.
- Permite actuar sobre enfermedades raras de inicio temprano (que no son enfermedades metabólicas hereditarias) si son diagnosticadas precozmente como:
 - Enfermedades del sistema nervioso.
 - Neuromusculares y de neurodesarrollo.
 - Inmunodeficiencias primarias.
 - Enfermedades del colágeno.

Tiempo de respuesta de la prueba: 15 días laborables.

Sabemos que sólo una detección temprana es la que hace posible un futuro de esperanza y salud para familias y afectados.

Quirónsalud, la salud persona a persona.
Más de 125 hospitales, institutos y centros médicos dedicados a tu salud.

900 250 255
geneticaqs@quironsalud.es
quironsalud.es/genética