



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



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.
 Enfermedad de almacenamiento lisosomal.
- Trastornos de la oxidación de ácidos grasos.
- Trastornos del ácido orgánico.
- Trastornos de carbohidratos.
- Trastornos del metabolismo de la creatina.
- 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.



ેર્ન્ને ¿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 un 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.