

La consejera Matute ha presentado hoy este hito del Programa de Cribado Neonatal que permite la identificación precoz de enfermedades poco frecuentes

La Comunidad de Madrid comienza el tratamiento a un recién nacido tras detectarse el primer caso de *síndrome del niño burbuja* en la región

- La bebé fue sometida a la conocida *prueba del talón* en el Hospital Gregorio Marañón, donde permanece ingresada
- Este procedimiento se realizó en la sanidad pública autonómica a 53.371 menores durante 2024, 400 más que el año anterior
- El Gobierno regional ampliará esta prueba próximamente incorporando 12 nuevas patologías

22 de abril de 2025.- La sanidad pública de la Comunidad de Madrid ha comenzado el tratamiento a un recién nacido del primer caso detectado en la región de inmunodeficiencia combinada grave, más conocida como el *síndrome del niño burbuja* porque no tienen sistema inmunitario.

La pequeña, que tiene menos de un mes de vida, permanece ingresada y aislada en el mismo complejo sanitario público, donde se proporcionan las medidas oportunas para conseguir que esté en condiciones para un trasplante de progenitores hematopoyéticos.

El hallazgo se ha producido este pasado mes de marzo en el Laboratorio de Cribado Neonatal del Hospital Universitario público Gregorio Marañón -Madrid-, donde se ha diagnosticado al lactante tras realizarle la prueba del talón.

“Esta prueba permite identificar de manera precoz enfermedades complejas, para curarlas o evitar graves problemas asociados a las mismas, y proporcionar mejor la calidad de vida al paciente”, ha destacado hoy la consejera de Sanidad, Fátima Matute, que ha presentado este hito de la sanidad pública madrileña en su Programa de Cribado Neonatal durante una visita a la Unidad de Inmunodeficiencias Primarias del Gregorio Marañón, que es Centro, Servicio y Unidad de Referencia (CSUR) para este tipo de patologías. Matute también ha resaltado la importancia de este diagnóstico precoz que “aumenta hasta el 95% la probabilidad de supervivencia”.

Esta inmunodeficiencia de *síndrome del niño burbuja* es un problema de salud poco frecuente que afecta a uno de cada 50.000 menores de corta edad y que se

origina por una alteración genética. Estos niños suelen presentar síntomas en los primeros meses de vida, con retraso del crecimiento e infecciones graves. Son incapaces de generar una respuesta inmunitaria, por lo que presentan una mayor susceptibilidad a infecciones y complicaciones graves que pueden comprometer su vida. Esta situación es la que propicia la necesidad de actuar con rapidez para iniciar el tratamiento que le proporcione un sistema inmunitario.

La inmunodeficiencia combinada grave y la atrofia muscular espinal (esta última el año pasado) han sido las dos últimas enfermedades en incorporarse al Programa de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid que actualmente incluye otras 21 patologías. El Gobierno autonómico ampliará próximamente este Programa con la inclusión de otras 12, a propuesta de la Dirección General de Salud Pública.

LA PRUEBA DEL TALÓN

El cribado neonatal es un programa de salud pública en el que en 2024 se realizó *la prueba del talón* a 53.371 bebés, frente a los 52.962 de 2023. Es un proceso que debe realizarse contrarreloj para garantizar que los recién nacidos que padecen alguna de las patologías estudiadas cuenten con un tratamiento a la mayor brevedad y generalmente en los primeros 15-30 días de vida, para evitar que aparezcan los síntomas clínicos que conllevan graves daños y discapacidad.

Se inicia con la toma de la muestra de sangre de talón entre el segundo y tercer día de vida, para su envío al Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid, donde se analiza y se obtienen los resultados.

Los casos positivos se envían de forma urgente a una de las 11 Unidades Clínicas de Referencia, donde se realiza el diagnóstico de confirmación, el tratamiento y seguimiento de cada caso. Se encuentran, además del Gregorio Marañón, en los hospitales públicos 12 de Octubre, La Paz, Niño Jesús y Ramón y Cajal.