

Un artículo en *Anales de Pediatría* revisa 50 años de esta tecnología de detección precoz

## El cribado neonatal del futuro: España se prepara para la revolución del cribado genómico

- Hay más de 7.000 enfermedades raras: el 80% de ellas son de base genética y el retraso promedio actual para lograr un diagnóstico es de 6 años
- El cribado es una herramienta fundamental de salud pública que ya beneficia a casi 350.000 niños españoles al año
- Permite diagnosticar de forma precoz, entre otras, enfermedades metabólicas, endocrinas y hematológicas que, sin tratamiento, pueden provocar graves consecuencias
- Los autores señalan el potencial de España como referente en detección precoz de enfermedades congénitas

**Madrid, 1 de abril de 2025.** \_España está en una posición clave para dar el gran salto hacia el cribado genómico neonatal, una tecnología que podría transformar la detección precoz de enfermedades raras y congénitas en recién nacidos. Así lo recoge el artículo especial [Situación actual y nuevos pasos en el cribado neonatal en España](#), publicado en [Anales de Pediatría](#), el órgano de expresión científica de la [Asociación Española de Pediatría](#).

*“El cribado neonatal poblacional ha cambiado la historia de muchas enfermedades. Gracias a él, cada año podemos diagnosticar precozmente a miles de recién nacidos, ofreciéndoles tratamiento antes de que aparezcan síntomas y evitando graves problemas físicos, mentales o del desarrollo y secuelas graves e irreversibles. El objetivo es realizarlo al 100% de los neonatos”*, explica la **Dra. María L. Couce**, autora principal del artículo y especialista en Neonatología en el Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

El cribado neonatal no es solo un análisis, se trata de un programa que debe garantizar el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento clínico de los niños a los que se detecta alguna dolencia. Desde su inicio en España en 1968 con la detección de la fenilcetonuria, ha evolucionado hasta convertirse en una herramienta fundamental de salud pública. Actualmente, beneficia a casi 350.000 niños al año y permite diagnosticar de forma precoz enfermedades metabólicas y genéticas que, sin tratamiento, pueden provocar graves consecuencias.

En España se realiza a través de distintas pruebas sencillas y no invasivas que permiten detectar enfermedades graves antes de que den síntomas. La más conocida es la **prueba del talón**, que se lleva a cabo desde 2014 y consiste en tomar unas gotas de sangre del talón del recién nacido entre las 24 y 72 horas de vida. Con esta muestra se pueden identificar enfermedades metabólicas o endocrinas como el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria o la fibrosis quística, entre otras. También se emplea para detectar algunas anemias y trastornos poco frecuentes pero tratables si se detectan a tiempo.

Además, desde 2003, se realiza el **cribado auditivo**, normalmente en las primeras 48 horas, con un pequeño dispositivo que mide la respuesta del oído a sonidos suaves. Esto permite identificar de forma precoz casos

de sordera o pérdida auditiva. Por último, desde 2024 se incluye también el **cribado de cardiopatías congénitas críticas**, mediante una sencilla medición de oxígeno en sangre con un sensor colocado en la mano y el pie del bebé. Gracias a estas pruebas, muchas enfermedades pueden tratarse desde los primeros días de vida, mejorando de forma notable el pronóstico y la calidad de vida del niño.

Los avances tecnológicos han sido clave para esta expansión. Pruebas de segundo nivel y herramientas como la espectrometría de masas en tándem han mejorado la precisión del cribado, reduciendo los falsos positivos y permitiendo la detección de múltiples enfermedades con una única muestra de sangre.

*“Ha sido una revolución en la pediatría, en general, y en la neonatología, en particular. En estos años hemos visto cómo el diagnóstico precoz y el tratamiento temprano pueden cambiar por completo el pronóstico de enfermedades que, de otro modo, causarían discapacidades severas o incluso la muerte”,* destaca la doctora Couce.

## España ante el reto del cribado genómico neonatal

Según el artículo publicado en *Anales de Pediatría*, actualmente en España se detectan entre 11 y 37 enfermedades congénitas en función de la comunidad autónoma, aunque con las tecnologías actuales ya sería posible identificar más de 60. El Ministerio de Sanidad evalúa ampliar la cartera común hasta más de 20 enfermedades, lo que supondría una mayor equidad entre territorios. Además, en el horizonte se encuentra el **cribado genómico neonatal**, que permitiría diagnosticar un número mucho mayor de enfermedades raras tratables desde el nacimiento con mayor rapidez y precisión. Hay más de 7.000 enfermedades raras y el 80% son de base genética, mientras que el retraso promedio actual en algunos casos para lograr el diagnóstico de estas dolencias de congénitas de base genética es de 6 años. En países como Estados Unidos, Reino Unido y Alemania ya se están realizando estudios piloto en este campo, y España está en una posición privilegiada para sumarse a esta revolución, según se señala en el artículo.

*“La genética nos abre una nueva era en el cribado neonatal. Con las tecnologías actuales, podríamos diagnosticar muchas más enfermedades en las primeras horas de vida, evitando largos años de incertidumbre para las familias y permitiendo tratamientos más eficaces desde el inicio”,* señala Couce.

Las técnicas de secuenciación masiva, cada vez más accesibles, podrían ser una herramienta clave en la detección precoz de enfermedades genéticas tratables. Actualmente, la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud está evaluando la ampliación del programa de cribado neonatal, incluyendo enfermedades como la atrofia muscular espinal o las acidemias orgánicas. *“El reto es seguir avanzando e incorporar las mejores herramientas para que ningún niño con una enfermedad tratable se quede sin diagnóstico”,* concluyen los autores

## Sobre la Asociación Española de Pediatría

La Asociación Española de Pediatría es una sociedad científica que representa a cerca de 13.000 pediatras que trabajan tanto en el ámbito hospitalario como de atención primaria. Está integrada por todas las sociedades científicas de pediatría regionales y las sociedades de pediatría de las distintas especialidades. El principal objetivo de la asociación es velar por la adecuada atención sanitaria, fomentar el desarrollo de la especialidad, tanto en sus aspectos asistenciales como en los docentes y de investigación, además de asesorar a todas aquellas instituciones competentes en asuntos que puedan afectar o afecten a la salud, desarrollo e integridad del niño y del adolescente, así como divulgar e informar a la población sobre cuestiones de salud infantil.

---

\*Para más información. Gabinete de prensa de la AEP

Eva Sahis

Tel.: 636 395 724

Email: [eva.sahis@commstribes.com](mailto:eva.sahis@commstribes.com)

[www.aeped.es](http://www.aeped.es)

[@aepediatria](https://twitter.com/aepediatria)