



MDT1-23006: Cribado neonatal genómico

Descripción de la necesidad

El cribado neonatal (prueba del talón) en Andalucía está muy limitado a la detección bioquímica de una treintena de enfermedades metabólicas. Es necesario poder detectar todas las enfermedades raras tratables en el momento del nacimiento a través de un cribado neonatal genómico. Esto aceleraría y mejoraría significativamente el porcentaje de pacientes con diagnóstico y, de esta forma, los pacientes podrían acceder antes al tratamiento, mejorando su supervivencia, morbilidad y calidad de vida.

Reto a resolver

El reto sería prevenir cientos de enfermedades raras de base genética en los recién niños andaluces, gracias a la detección de biomarcadores genéticos.

Objetivos

- Que Andalucía sea pionera en impulsar un cribado neonatal genómico que sea más preciso que el cribado metabólico actual.
- Pilotar un programa de cribado neonatal genómico en Andalucía.
- Maximizar los efectos de las terapias a través del tratamiento precoz (impacto económico y en salud).
- Crear grupos de trabajo.

Línea Estratégica

Medicina de Precisión

Temática

Cribado neonatal

Responsable SSPA

Raquel Yahyaoui
Hospital Regional
Universitario de Málaga

Plazo

CORTO **MEDIO** LARGO

Impacto esperado



Sanitario



Económico



Gestión



Administración Pública

