



# **Tamizaje Neonatal**

## **Neugeborenen Screening**

## **Dépitage Néonatal**

## **Screening Neonatale**



### **Prevención: método simple – efecto duradero**

¿Cuál es el objetivo del tamizaje “screening” neonatal? Las enfermedades del metabolismo y hormonales que pueden detectarse con el tamizaje, pueden tener consecuencias graves si no son tratadas; pueden dañar diversos órganos y en particular pueden afectar el desarrollo del cerebro. En los primeros días después del nacimiento estas enfermedades no pueden diagnosticarse clínicamente, por lo que si el neonato no fue sometido a los análisis, los síntomas típicos de la enfermedad se manifestarán a lo largo del primer año de vida cuando los daños son ya irreversibles. Para la prevención de daños permanentes, el diagnóstico temprano y el inicio del tratamiento en los primeros días de vida son determinantes.

A través del tamizaje neonatal es posible identificar estas enfermedades metabólicas y hormonales poco después del nacimiento, gracias al uso de modernos métodos de análisis. Para ello es suficiente tomar unas cuantas gotas de sangre del talón del neonato, en el tercer o cuarto día de nacido. Las gotas de sangre se colocan en una tarjeta de papel filtro (filtercard) y son enviadas a nuestro laboratorio donde son analizadas para detectar las enfermedades que se describen a continuación.



## Un poco de historia

En Suiza, como en la mayor parte de los países de Europa, todos los neonatos (actualmente cerca de 75,000 al año), son sometidos a un análisis sistemático (“screening”) para descubrir enfermedades congénitas del metabolismo y hormonales. Gracias a la iniciativa de especialistas en pediatría, junto con la colaboración entusiasta de obstetras, parteras y enfermeras del departamento de neonatología, se ha podido llevar a escala nacional este programa, iniciado en los años sesenta, hasta obtener el alto nivel actual. El costo moderado de este tamizaje está contemplado en las prestaciones de base de todas las enfermedades.

## Enfermedades Identificadas con el tamizaje

### 1. Fenilcetonuria (PKU)

Esta enfermedad del metabolismo conlleva en la mayor parte de los casos, si no es tratada, a daños graves en el cerebro del niño durante su crecimiento. Un niño así necesitará cuidados y asistencia por toda su vida. En cambio, si la enfermedad es detectada en las primeras semanas de vida y tratada con una dieta adecuada, el niño se mantendrá sano.

El aminoácido fenilalanina es un compo-

nente normal de las proteínas animales y vegetales, y por lo tanto se ingiere con la comida. En el caso de PKU este aminoácido no puede ser metabolizado normalmente por el cuerpo y se acumulan sustancias tóxicas en el cerebro del neonato. Por lo que una alimentación dietética especial que contenga solo una cantidad mínima de fenilalanina, evita las consecuencias de la enfermedad. La PKU se presenta con diversos niveles de gravedad, aproximadamente en uno de cada 8,000 neonatos.

### 2. Hipotiroidismo

En el hipotiroidismo congénito, la glándula tiroides del neonato no secreta suficientes hormonas, lo cual conlleva a una disminución de los diversos procesos metabólicos, resultando en un insuficiente desarrollo físico y cerebral.

La administración de la hormona faltante inmediatamente después del nacimiento, en forma de una pequeña pastilla al día, normaliza los procesos metabólicos y por lo tanto el neonato se desarrolla normalmente. El hipotiroidismo es bastante frecuente, siendo afectados aproximadamente uno de cada 3,500 neonatos.

### 3. Deficiencia de Cadena Mediana-Acil-CoA deshidrogenasa de (deficiencia de MCAD)

La deficiencia congénita de MCAD es una enfermedad metabólica en la que las reservas de ácidos grasos del tejido adiposo no pueden ser utilizadas. Esta enfermedad se manifiesta sólo cuando el organismo debe hacer uso de las reservas energéticas, por ejemplo, después de un periodo de ayuno prolongado, vómitos, diarrea o fiebre –por ejemplo en una infección superficial en los niños –.

Se manifiesta con somnolencia, náusea, hipoglicemia (falta de azúcar), convulsiones e incluso coma. Si no es reconocida esta primera crisis puede llevar a la muerte del neonato, haciendo pensar que fue a causa de la “muerte súbita del recién nacido”.

Si se toman medidas preventivas adecuadas como evitar largos periodos de ayuno y proveyendo una alimentación suficientemente rica en carbohidratos, en especial durante infecciones con fiebre, la prognosis es muy buena. La deficiencia de MCAD se manifiesta aproximadamente en uno de cada 10,000 neonatos.

### 4. Galactosemia

Los neonatos afectados con galactosemia no toleran un azúcar que contiene la leche (la galactosa). La nutrición con leche les causa graves daños al hígado, riñones, ojos, cerebro y en algunos casos la muerte. En cambio, si la enfermedad se detecta en los primeros días de vida y se trata con una dieta apropiada, el neonato permanece sano. El tratamiento consiste en evitar rigurosamente la galactosa – un componente de la lactosa – presente en la leche materna, en la leche de la vaca y en otros alimentos. La galactosemia ocurre en uno de cada 55,000 neonatos. Además de la forma clásica, existen otras dos formas de galactosemia más raras y de menor gravedad.

### 5. Hiperplasia adrenal congénita (síndrome adreno-genital)

En esta enfermedad, las glándulas suprarrenales secretan por error muy poco cortisol y muchas hormonas sexuales masculinas.

Esta falta de cortisol, durante infecciones febriles, puede provocar un estado de shock acompañado de una disminución del azúcar

en sangre y pérdida de sales en la orina. El exceso de hormonas sexuales masculinas provoca, en las niñas, una virilización de los órganos genitales externos; mientras que en los varones los órganos genitales son normales, pero alcanzan la pubertad de manera precoz resultando en baja estatura y a menudo infertilidad.

La terapia es simple, las hormonas faltantes pueden suministrarse, iniciando el tratamiento en las primeras horas de vida. Mientras se siga el tratamiento, el organismo se mantiene en equilibrio y el riesgo de estado de shock puede descartarse mientras las hormonas sexuales se mantengan dentro del rango normal. Este desorden hormonal ocurre en uno de cada 9,000 neonatos.

## 6. Deficiencia de biotinidasa

Esta alteración conduce a diversos daños severos y en algunos casos puede llevar a la muerte del infante. La biotinidasa es una enzima que permite reciclar la vitamina biotina para que esté disponible para su uso normal en el organismo. La biotina es indispensable para muchas reacciones del metabolismo y cuando no hay biotinidasa, la vitamina no puede ser utilizada. Sin biotina, la sangre se acidifica y el cerebro no funciona normalmente, y como consecuencia, el infante puede entrar en coma y morir.

Para esta enfermedad, al igual que para otros errores del metabolismo, un diagnóstico temprano y un tratamiento inmediato

pueden evitar las dañinas consecuencias. El tratamiento consiste simplemente en administrar una pastilla de biotina al día. Esta alteración se presenta con una frecuencia similar a la de la galactosemia.

## 7. Fibrosis Quística (FQ)

La FQ es causada por el funcionamiento inadecuado del procesamiento de la sal en las células, lo cual produce una acumulación de mucosidad en las vías aéreas y en el páncreas. Si no es tratada, causa una infección crónica de las vías aéreas, disminución en el crecimiento y enfermedades serias. También se conocen variantes moderadas que pueden pasar sin ser diagnosticadas hasta la etapa adulta. Con el uso intensivo de inhaladores, fisioterapia y una dieta apropiada, que incluye suplementos de enzimas digestivas y vitaminas liposolubles, se pueden evitar hospitalizaciones innecesarias y se puede lograr un desarrollo normal.

La FQ es la enfermedad metabólica congénita más frecuente, afectando a uno de cada 2,500 neonatos.

## 8. Acidemiaglutárica de tipo 1 (GA-1)

Esta enfermedad del metabolismo impide que el cuerpo pueda asimilar normalmente los aminoácidos lisina y triptófano, compuestos habituales en toda proteína animal y vegetal. Esto tiene como consecuencia la aparición de metabolitos tóxicos para el cerebro. Los niños afectados por esta en-

fermedad no suelen presentar síntomas durante su etapa de recién nacidos. Si no reciben tratamiento, la mayoría de los niños presentan macrocefalia y, con el tiempo, un retraso en su desarrollo así como leves trastornos motores. Desde los 3 meses hasta los 3 años manifiestan, normalmente a raíz de infecciones leves, crisis metabólicas agudas que provocan trastornos motores permanentes y discapacidad grave. Con una dieta especial y un sustituto de L-carnitina, la GA-1 puede tratarse correctamente. Para evitar las crisis metabólicas, durante los primeros años de vida y como medida preventiva ante infecciones leves se recurre a la atención hospitalaria.

## 9. Enfermedad del jarabe de arce (MSUD)

La enfermedad del jarabe de arce (también denominada MSUD) es una patología congénita del metabolismo que impide asimilar correctamente determinados elementos de las proteínas (los aminoácidos leucina, isoleucina y valina). El resultado es una acumulación de sustancias tóxicas que puede provocar un empeoramiento muy rápido en el recién nacido. Especialmente preocupante es la aparición de una inflamación del cerebro, que puede acabar provocando un coma. Si no se trata correctamente, esta patología puede causar la muerte. Se conocen también otras manifestaciones leves de la enfermedad, en las que los pacientes no se ven afectados tan gravemente.

Con una dieta especial, el MSUD puede tratarse correctamente. Los pacientes detectados durante el examen a recién nacidos tienen un pronóstico favorable.

## 10. El síndrome de inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y la linfopenia de linfocitos T grave

El síndrome de inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y la linfopenia de linfocitos T grave suponen un trastorno en la generación de linfocitos T. Como consecuencia, se pueden producir en poco tiempo infecciones muy graves y trastornos del crecimiento acusados. Si no se trata, el IDCG y la linfopenia de linfocitos T grave pueden ser mortales. También se conocen formas leves que afectan menos a los pacientes. El IDCG y la linfopenia de linfocitos T grave pueden curarse con un trasplante de células madre. Los pacientes sometidos a un cribado durante el periodo neonatal tienen buenas perspectivas de recuperación.



## Aspectos prácticos del tamizaje

Las gotas de sangre seca en la tarjeta de papel filtro son enviadas al laboratorio del "Tamizaje Neonatal de Suiza" situado en el Hospital Infantil de Zurich (Kinderspital). El resultado de los análisis se obtiene en pocos días: si los resultados son normales (que así es en la mayoría de los casos), no se contacta a los padres y pueden estar confiados de que su hijo no padece ninguna de las enfermedades aquí mencionadas.

Si por el contrario, alguno de los resultados es anormal, los padres serán contactados inmediatamente a través de la clínica obstétrica, la/el pediatra o por la clínica pediátrica más cercana, para efectuar análisis más profundos. Es importante resaltar que un primer resultado anormal, no significa que el niño padece alguna de las enfermedades descritas. De hecho para muchos niños el segundo análisis revela un resultado normal. Solamente cuando los análisis más profundos efectuados en los días siguientes revelan un diagnóstico positivo, se inicia inmediatamente el tratamiento. El tratamiento que debe seguirse durante toda la vida, así como los controles posteriores, serán planificados en conjunto con el /la pediatra más cercano, así como con los especialistas en enfermedades metabólicas y hormonales. Todos los resultados de los análisis realizados, así como el resto de la muestra de sangre serán conservados por un periodo de tiempo prolongado en el laboratorio de tamizaje. Por lo que, en el caso de que se pre-

senten otras enfermedades o preguntas en el futuro, el médico tratante puede solicitar un nuevo análisis de la muestra conservada. Una parte de la muestra restante es almacenada de manera anónima por el laboratorio, para ser utilizada en el control de calidad de los análisis y para optimización y desarrollo de nuevos métodos de investigación.



Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Un servicio del



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

**Das Spital der  
Eleonorenstiftung**