



# **Tamizaje Neonatal**

## **Neugeborenen-Screening**

### **Dépistage Néonatal**

### **Screening Neonatale**



### **La prevención: un método simple para un efecto duradero**

¿Cuál es el objetivo del tamizaje neonatal?

Si las enfermedades congénitas, que se detectan gracias al tamizaje, no son tratadas, provocan daños graves a diversos órganos o infecciones severas y afectan, en particular, el desarrollo del cerebro. Estas enfermedades no pueden diagnosticarse clínicamente en los primeros días después del nacimiento. Así, si el recién nacido no es sometido a los análisis, los síntomas típicos de la enfermedad se detectan con frecuencia solo durante los primeros meses o años de vida y el tratamiento se

inicia tardíamente. Sin embargo, el inicio del tratamiento en los primeros días de vida es esencial para evitar daños permanentes. El tamizaje neonatal permite identificar enfermedades congénitas poco tiempo después del nacimiento, gracias a los métodos más modernos. Para ello es suficiente tomar unas cuantas gotas de sangre del talón del neonato en una tarjeta de papel filtro al tercer o cuarto día de vida y enviarla a nuestro laboratorio, donde se analiza para detectar las enfermedades que se describen a continuación.

### **Un poco de historia**

En Suiza, como en la mayoría de los países europeos, se analizan todos los recién nacidos (actualmente cerca de 87 000 al año) para detectar ciertas enfermedades congénitas. Gracias a la iniciativa de pediatras y a la colaboración entusiasta de obstetras, parteras y del personal de enfermería del departamento de neonatolo-

gía, este programa, realizado a escala nacional e iniciado en los años sesenta, ha llegado a alcanzar el excelente nivel que tiene en la actualidad. El bajo costo del tamizaje está cubierto por todas las cajas del seguro de enfermedad dentro de las prestaciones básicas.



## Enfermedades identificadas con el tamizaje

### 1. Fenilcetonuria

Si no se trata, esta enfermedad del metabolismo causa, en la mayoría de los casos, graves daños al cerebro del niño durante su crecimiento. En tal caso, el niño requerirá cuidados y asistencia de por vida. En cambio, si la enfermedad es detectada en las primeras semanas de vida y tratada con una dieta adecuada, el niño seguirá sano.

La fenilalanina es un aminoácido que se ingiere con la alimentación y ocurre naturalmente en las proteínas animales y vegetales, pero, en el caso de la fenilcetonuria, el cuerpo no puede metabolizarla normalmente. En consecuencia, se producen sustancias metabólicas tóxicas para el cerebro. Una alimentación especial, con solo una pequeña cantidad de fenilalanina, permite evitar las consecuencias de esta enfermedad.

En sus diferentes niveles de gravedad, la fenilcetonuria ocurre en aproximadamente uno de cada 8000 neonatos.

### 2. Hipotiroidismo

En el hipotiroidismo congénito, la glándula tiroidea no secreta la hormona tiroidea en cantidad suficiente, lo cual conlleva una disminución de diversos procesos metabólicos y, de este modo, un severo deterioro del desarrollo físico y cerebral. La administración de la hormona faltante en una pastilla al día, inmediatamente después del nacimiento, normaliza los procesos metabólicos y garantiza así el desarrollo normal del recién nacido.

El hipotiroidismo es bastante frecuente, afectando a uno de cada 3500 neonatos.

### 3. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (deficiencia de MCAD)

La deficiencia de MCAD es un trastorno congénito del metabolismo, en el que las reservas de ácidos grasos del tejido adiposo no se pueden utilizar. Esta enfermedad se manifiesta solo cuando el organismo debería hacer uso de las reservas energéticas después de un periodo de ayuno prolongado, vómito, diarrea o fiebre, por ejemplo, en el caso de infecciones banales frecuentes durante la infancia. La deficiencia de MCAD causa somnolencia, náusea, falta de azúcar en la sangre, convulsiones y coma, y la primera crisis suele ser mortal, si la enfermedad no es detectada.

Si se toman medidas preventivas adecuadas, como evitar largos periodos de ayuno y proveer una alimentación suficientemente rica en carbohidratos, sobre todo durante infecciones con fiebre, el pronóstico es excelente.

La deficiencia de MCAD afecta a uno de cada 10 000 recién nacidos.

### 4. Galactosemia

Los neonatos que presentan galactosemia no toleran el azúcar que contiene la leche. Alimentarlos con leche causa graves daños al hígado, riñones, cerebro, un deterioro de la vista y, en algunos casos, hasta la muerte. Si, al contrario, la enfer-

medad se detecta en los primeros días de vida y se trata con una dieta apropiada, el recién nacido seguirá sano.

El tratamiento consiste en evitar rigurosamente la galactosa, un componente del azúcar que contiene la leche y que se encuentra en la leche materna, la leche de vaca y otros alimentos.

La galactosemia ocurre en uno de cada 55 000 neonatos. Además de la forma clásica, existen otros dos tipos de galactosemia menos frecuentes y también de menor gravedad.

### 5. Síndrome adrenogenital

En esta enfermedad, las glándulas suprarrenales secretan muy poco cortisol. En las infecciones febriles se producen peligrosas crisis de disminución del azúcar en la sangre y pérdida de sales. En las niñas, el exceso de hormonas sexuales masculinas secretadas por error provoca una virilización de los órganos genitales externos. Aunque los niños tienen órganos genitales normales, experimentan una pubertad precoz, que resulta en una baja estatura e infertilidad. El tratamiento es simple, ya que las hormonas faltantes se administran en forma de comprimidos, y si se inicia poco después del nacimiento, no se presenta ningún daño. Este trastorno afecta a uno de cada 9000 recién nacidos.

## 6. Deficiencia de biotinidasa

Este trastorno produce diversos daños, en parte muy severos y, en algunos casos, causa la muerte del infante. La biotinidasa es una enzima que normalmente libera la biotina, una vitamina, de su forma ligada, para ponerla nuevamente a disposición del organismo. La biotina es indispensable para el funcionamiento de diferentes enzimas del metabolismo, pero debido a esta enfermedad, esta vitamina no puede utilizarse.

También en este caso, un diagnóstico temprano y un tratamiento inmediato pueden evitar las consecuencias dañinas. El tratamiento de la deficiencia de biotinidasa es fácil y consiste en administrar una pastilla de biotina al día. La frecuencia de este trastorno es similar a la de la galactosemia.

## 7. Fibrosis quística (FQ)

La FQ es causada por un defecto en el intercambio de la sal en las células. En consecuencia, las secreciones en las vías respiratorias y el páncreas son demasiado espesas. Ello causa una inflamación crónica de las vías respiratorias y una perturbación del crecimiento que, si no se tratan, provocan una enfermedad grave. También existen formas moderadas de este trastorno que, en ocasiones, solo se diagnostican a la edad adulta. Con el uso intensivo de inhaladores, fisioterapia

respiratoria y una dieta apropiada, con enzimas digestivas y vitaminas liposolubles, se pueden evitar hospitalizaciones innecesarias y lograr un mejor desarrollo. La FQ es la enfermedad metabólica hereditaria más frecuente, afectando a uno de cada 3000 neonatos.

## 8. Acidemia glutárica de tipo 1

Esta enfermedad del metabolismo impide que el cuerpo pueda asimilar normalmente la lisina y el triptófano, aminoácidos que componen normalmente todas las proteínas animales y vegetales. En consecuencia, se producen metabolitos tóxicos para el cerebro. Los niños afectados por esta enfermedad no suelen presentar síntomas durante el período neonatal. Sin tratamiento, la mayoría presenta una cabeza grande y, con el tiempo, un retraso en el desarrollo, así como trastornos motores leves. Desde los 3 meses hasta los 3 años sufren de crisis metabólicas graves, normalmente a raíz de infecciones banales, que provocan trastornos motores permanentes y una discapacidad más severa. Con una dieta especial y un sustituto de L-carnitina, la acidemia glutárica de tipo 1 puede tratarse correctamente. Para evitar las crisis metabólicas, se recurre de manera preventiva a un tratamiento hospitalario de urgencia durante los primeros años de vida, aun en caso de infecciones banales.

## 9. Enfermedad de jarabe de arce

La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce es un trastorno hereditario del metabolismo que impide asimilar correctamente determinados componentes de las proteínas (los aminoácidos leucina, isoleucina y valina). El resultado es una acumulación de sustancias tóxicas que puede causar un deterioro muy rápido del recién nacido. La aparición de un edema cerebral, que puede provocar un coma, es especialmente temida. Si no se trata, esta enfermedad puede ser mortal. También existen formas leves que afectan de manera menos grave a los pacientes. La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce puede tratarse correctamente con una dieta especial. Los pacientes diagnosticados gracias al tamizaje neonatal tienen un buen pronóstico.

## 10. La inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y la linfopenia T grave

En la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y la linfopenia T grave se presenta un trastorno en la formación de los linfocitos T. Como consecuencia, se pueden producir rápidamente infecciones que ponen en riesgo la vida y un trastorno pronunciado del crecimiento. Si no se tratan, la IDCG y la linfopenia T grave pueden ser mortales. También existen formas leves, que afectan de forma menos severa a los

pacientes. La IDCG y la linfopenia T grave pueden curarse con un trasplante de células madre. Los pacientes diagnosticados gracias al tamizaje neonatal tienen un buen pronóstico.

## 11. Atrofia muscular espinal (AME)

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad hereditaria rara. En las personas con AME se deterioran las células nerviosas necesarias para el movimiento y la fuerza muscular de todo el cuerpo, lo que provoca una debilidad de los músculos de los brazos y las piernas. Con el avance de la enfermedad, la respiración y la deglución pueden verse gravemente afectadas. A menudo, los síntomas ya se manifiestan durante el primer año de vida. El tamizaje neonatal permite identificar a casi todos los recién nacidos (aprox. el 95 %) con riesgo de AME. En caso de resultado positivo, se convoca a los padres a un centro neuromuscular para un examen urgente del recién nacido y análisis adicionales. Un diagnóstico establecido después del tamizaje neonatal permite monitorear y tratar precozmente la enfermedad. En la actualidad ya existen tratamientos eficaces que pueden detener o retardar el avance de la AME. Si el tratamiento se inicia antes de que aparezcan los primeros síntomas, el bebé tiene mayores posibilidades de un desarrollo motor normal.

## Aspectos prácticos del tamizaje neonatal

Las muestras de sangre secadas en el papel filtro se envían al laboratorio de tamizaje neonatal de Suiza, situado en el hospital infantil universitario de Zúrich (Kinderspital). El resultado de los análisis se obtiene en pocos días. Si es normal, como ocurre en la gran mayoría de los casos, los padres no son informados y pueden estar tranquilos de que su hijo no padece ninguna de las enfermedades aquí mencionadas.

Si, por el contrario, alguno de los resultados es anormal, se contacta inmediatamente con los padres o se les informa a través de la clínica de maternidad, el pediatra o la clínica infantil más cercana para que se puedan efectuar análisis adicionales. Sin embargo, un primer resultado anormal no significa que el niño padezca realmente ninguna enfermedad. De hecho, en muchos niños el segundo análisis es normal. Solo cuando los análisis más profundos, realizados en unos pocos días, confirman el diagnóstico, se inicia el tratamiento del niño inmediatamente. El tratamiento, que a veces deberá seguirse de por vida, se planifica junto con el pediatra, la clínica infantil más cercana, así como con los especialistas del centro experto en enfermedades metabólicas, hormonales, inmunológicas o pulmonares.



## Conservación de los resultados de análisis y de las muestras de sangre

Todos los resultados de los análisis se conservan en el laboratorio de tamizaje al menos durante 30 años. El material sobrante de la muestra de sangre se conserva en el laboratorio de tamizaje durante 10 años con fines de garantía de la calidad. Más adelante, si a raíz de una nueva enfermedad surgen preguntas que podrían responderse mediante el análisis de la muestra conservada (p. ej. mediante una prueba PCR para una infección congénita por citomegalovirus), el médico nos puede solicitar, siempre que usted haya otorgado su consentimiento, el análisis correspondiente de la muestra durante este período.

El laboratorio de tamizaje también puede utilizar una parte del material sobrante de forma anónima y no identificable para evaluar la calidad de los análisis, así como para desarrollar nuevos métodos de investigación.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)  
Neugeborenen-Screening Schweiz  
Universitäts-Kinderspital Zürich  
Lenggstrasse 30, CH-8008 Zürich

Telefon +41 44 249 56 15  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Un servicio del

UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung