



# TAMIZAJE NEONATAL

Por: Andrea Coronado Rojas, Gabriela Marchena Jiménez; Jossette Mora Venegas; Laura Vega Quesada; Mileidy Yeung Hou / Estudiantes de Microbiología UCIMED

Recibido: 29-05-18

Aceptado: 02-06-18



**E**l tamizaje neonatal corresponde a la búsqueda de una enfermedad latente en individuos aparentemente sanos. Su importancia es reducir los tiempos de hospitalización, reducción de morbilidad y mejoramiento del estado nutricional de los niños en los primeros dos años de vida.

En el tamizaje neonatal se ven involucrados dos instituciones las cuales corresponden al Programa Nacional de Tamizaje (PNT) cuyo objetivo es prevenir el retardo mental y otras discapacidades provocadas por enfermedades metabólicas hereditarias por medio de su detección y tratamientos tempranos. Así mismo, se encarga de brindar el consejo genético a los padres de familia sobre el riesgo que pueden tener si desean tener más hijos ya que presentan la probabilidad de tener otro bebe con la misma enfermedad.

La segunda institución involucrada es la Asociación Costarricense para el Tamizaje y la Prevención de Discapacidades en el Niño (ASTA), declarada de utilidad pública por el Ministerio de Justicia y Gracia. Su misión consiste en apoyar al PNT en la detección masiva y selectiva, confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de los niños y niñas afectados con trastornos congénitos.

## PRUEBA DE TAMIZAJE

Es necesario seguir una serie de indicaciones durante la toma de la muestra para obtener una mayor efectividad:

- Realizar la prueba entre el 3-4 día de vida extrauterina luego de iniciada la alimentación con leche materna o fórmula y se ha disminuido el nivel en sangre de la hormona TSH.

- En caso de niños prematuros, tomar la muestra y especificar el peso y las semanas de gestación.
- Especificar si el niño se encuentra bajo tratamiento con antibióticos.
- Posponer la prueba 8 días después en niños que han sido trasfundidos.
- Examinar inmediatamente niños que presenten olores extraños dulces o a ratón.

## PROTOCOLO PARA LA TOMA DE LA MUESTRA

1. Preparar los materiales
2. Leer la información del dorso de la boleta
3. Calentar la zona de punción por fricción o manta
4. Ubicar y limpiar la zona de punción
5. Abrir paquete de la lanceta y colocarla perpendicular al pie del niño
6. Presionar el botón blanco de la lanceta y mantenerlo por 3 segundos sobre el área de punción
7. Sostener sin presionar la zona
8. Eliminar la primera gota de sangre
9. Al desprenderse una gota depositarla en la zona punteada del papel filtro en los 4 cuadros delineados
10. Limpiar la zona de punción
11. Llenar el carné de Desarrollo Integral del Niño y la Niña



## Enfermedades Tamizadas

Las enfermedades se clasifican según el tipo de defecto en los siguientes tipos:

**1. Defectos endocrinos:** mal funcionamiento de las glándulas lo que desencadena problemas físicos o mentales.

**a. Hipotiroidismo congénito:** ocasionado por la ausencia funcional o anatómica de la glándula tiroides. Es una causa de retraso mental evitable. Su tratamiento consiste en la restitución hormonal con levotiroxina.

**b. Hiperplasia suprarrenal congénita:** engloba los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis del cortisol. Se conocen cinco formas que se clasifican en severas o clásicas y moderadas o no clásicas. La forma más común es el déficit de 21-hidroxilasa. La terapia consiste en tratamiento sustitutivo con glucocorticoides o con mineralocorticoides.

**2. Defectos en el metabolismo:** consisten en un desorden monogénico que resulta en la actividad deficiente de una única enzima en una vía del metabolismo intermedio.

**a. Galactosemia:** corresponde a una enfermedad autosómica recesiva en donde se es incapaz de metabolizar la galactosa en glucosa. Los bebés presentan manifestaciones como insuficiencia hepáticas, pérdida de peso, ictericia. La eliminación dietética de la galactosa de por vida consiste en el tratamiento para este trastorno.

**b. Fenilcetonuria:** enfermedad autosómica recesiva en la cual el defecto se produce por la ausencia o escasa actividad de la fenilalanina hidroxilasa hepática que hidroliza la fenilalanina a tirosina. Es un trastorno de atención inmediata por causar retardo mental irreversible. El objetivo terapéutico consiste en la disminución de los niveles de fenilalanina en suero hasta parámetros aceptables por medio de alimentos como jugos y mermeladas de frutas, aceite vegetal miel, entre otros.

**c. Jarabe de arce:** se caracteriza por la acumulación de aminoácidos de cadena ramificada y  $\alpha$ -cetoácidos ramificados. Su principal efecto es la acumulación de metabolitos en el cerebro lo que conlleva a la disfunción y muerte neuronal. Su terapia consiste en eliminar el consumo hasta llegar al mínimo requerido.

### DATOS IMPORTANTES

- Ninguna de las enfermedades tamizadas por el centro de tamizaje neonatal tienen cura.
- Todas son tratables, pero su tratamiento es de por vida.
- Prevalencia: Hasta el 2017 → 1:1,494

**3. Hemoglobinopatías:** mutaciones genéticas ya sea por disminución en las cadenas de globina o defectos estructurales.

**a. Hemoglobinopatía S:** causada por una mutación puntual en el codón 6 del gen de la globina beta que resulta en un cambio de ácido glutámico por una valina. Su tratamiento consiste en suministro de ácido fólico e hidroxyurea.

**4. Defectos genéticos**

**a. Fibrosis quística:** consiste en una anomalía exocrina relacionada con una viscosidad aumentada en las secreciones por lo que dificulta su eliminación y se acumula en los conductos excretores provocando obstrucción pulmonar crónica, infecciones y alteraciones digestivas.

### MÉTODOS DE DETECCIÓN

HPLC → Hemoglobinopatías.

GSP → hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, fibrosis quística.

Espectrometría de masas → aminoacidopatías, acidemias orgánicas y defectos de beta oxidación de ácidos grasos.

### CONCLUSIONES

El tamizaje neonatal es un derecho gratuito al cual todos los niños tienen acceso.

La importancia de una detección temprana radica en que se logra mejorar la calidad de vida de los pacientes.

La capacitación del personal disminuye el riesgo de reportar diagnósticos errados, y promueve el correcto abordaje de la enfermedad.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Artavia Loria, E. (s.f.). Programa Nacional de el Tamizaje Neonatal para el Hipotiroidismo Congénito en Costa Rica. Programa Nacional de Tamizaje.
2. Calderón López, G., Jiménez Parilla, F., & Losada Martínez, A. (2008). Screening neonatal. Asociación Española de Pediatría.
3. De Céspedes Montealegre, C., Saborío Rocafort, M., Trejos Montero, R., & Casco Porras, T. (2002). Prevención del retardo mental y otras discapacidades por tamizaje neonatal masivo en Costa Rica. Asociación costarricense para el tamizaje y prevención de discapacidades en el niño (ASTA).
4. García de Marina Bayo, A., & Yusá Marco, J. (2016). Universidad Politécnica de Valencia.
5. García, M. B., Arango, D., Cedré, T., García, D., López, C., & Pérez, N. (2017). Comportamiento de las alteraciones renales en pacientes pediátricos con drepanocitosis. Acta Médica del Centro, 13-20.
6. Gómez, J., Espinosa, E., Barrera, L., & Echeverry, O. (2008). Enfermedad de orina en jarabe de arce: Mejoría clínica asociada a detección precoz y manejo oportuno. Revista de la Facultad de Medicina, 16(1), 99-105.
7. Labarta, L., De Arriba, A., & Ferrández, A. (2011). Hiperplasia suprarrenal congénita. Hospital Infantil Miguel Servet, Unidad de Endocrinología, Zaragoza.
8. Marrero, N., Frómata, A., Coto, R., & Villegas, L. (2000). Medición de TSH, T4, y Phe en muestras de sangre de cordón umbilical en papel filtro: impacto en tamizaje neonatal. Biomédica.
9. Mirabal, J. S., Peralta, T. G., Svarch, E., & Menéndez, A. (2016). Crecimiento prepuberal en la drepanocitosis. Revista Cubana de Hematología, Inmunol y Hemoter, 340-353.
10. Parra, M., & Subiela, M. (2014). Fluorimetría en tiempo retardado. Revista de Medicina y cirugía.
11. Perkin-Elmer. (2018). GSP Genetic Screening Processor.
12. Rasner, M., Vomero, A., Varacchi, C., Peluffo, G., Giachetto, G., & Kanopa, V. (2014). Fenilcetonuria. Descripción de un caso clínico. Archivos de Pediatría de Uruguay, 28-33.
13. Rivas, M., Cáceres, A., Mora, N., & Rivas, G. (2003). Fenilcetonuria: Bases Moleculares e Implicaciones Sociales. Medisan, 88-99.
14. Varela Lema, L., Paz Valiñas, L., & Atienza Merino, G. (2014). Cribado neonatal de la galactosemia clásica. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
15. Velasco Ibarra, L., & García González, M. d. (2016). Universidad Nacional Autónoma de México. Obtenido de Espectrometría de masas: <http://www.iqumica.unam.mx/labserv/lab-cert?id=180>

