

## Tamizaje Neonatal

El tamizaje neonatal es una herramienta importante para los médicos. Se ha empleado por muchos años para detectar enfermedades de todo tipo, incluyendo algunos trastornos hormonales. Los padres deben estar al tanto de la información que proveen para sacar el mayor provecho del estudio. Hay que resaltar que los métodos de tamizaje no son procedimientos diagnósticos. Son pruebas capaces de descartar a un alto porcentaje de la población estudiada, de manera que el número de falsos negativos por una baja sensibilidad y de falsos positivos por escasa especificidad, sean mínimos. En los individuos que se obtenga un resultado positivo se realizarán procedimientos diagnósticos posteriores para confirmar la enfermedad y, en su caso de confirmarse que reciban tratamiento. Entre 1-2 de cada mil recién nacidos, aparentemente sanos, padecen trastornos del metabolismo que, de no tratarse adecuadamente, alguno de ellos puede ser causa de incapacidad permanente.

### ¿Qué es el tamizaje neonatal?

El tamizaje es una serie de pruebas de sangre que se deben realizar a todos los recién nacidos.

**OBTENCIÓN DE LA MUESTRA.** La muestra se obtiene habitualmente de sangre capilar obtenida mediante punción del talón del recién nacido impregnando un papel absorbente con un volumen estandarizado. El momento óptimo de la obtención de la muestra es controversial.



Anteriormente se carecía de métodos de tamizaje con la calidad necesaria para poder analizar de forma fiable pequeñas cantidades del metabolito diana. Para la detección de la fenilcetonuria se requería que transcurriera un tiempo suficiente de aporte proteico para alcanzar unos niveles de fenilalanina suficientes para ser detectados. En la actualidad, existen métodos que permiten detectar niveles de fenilalanina bajos (< 2.5mg/dl) permitiendo realizar la detección de Extracción doble. La primera extracción a partir de las 48 h de vida, antes del alta hospitalaria, para detección de hipotiroidismo e hiperplasia suprarrenal congénita y la segunda a partir del quinto día de vida para la detección de fenilcetonuria.

A través de estos resultados se puede saber si el bebé padece enfermedades serias como alteraciones del metabolismo, inmunológicas o endocrinológicas, antes de que alteren al cuerpo y causen daños irreversibles. El tamizaje neonatal clásico lo podemos definir como el proceso de detección de una enfermedad a través de una prueba que pueda ser aplicada de forma rápida y precoz para identificar a recién nacidos aparentemente sanos y que por la naturaleza de la enfermedad sufrirían posteriormente consecuencias irreversibles, especialmente en los procesos que afectan al Sistema Nervioso Central.<sup>1</sup>



### ¿Qué enfermedades endocrinológicas detecta el tamiz neonatal?

#### Hipotiroidismo Congénito

##### ¿Qué causa el hipotiroidismo congénito?

Las causas más comunes son:

- Una glándula tiroidea insuficientemente desarrollada
- Una glándula tiroidea que no está ubicada donde debe (en el cuello, debajo de las cuerdas vocales o la laringe)
- La falta de una glándula tiroidea

Estas anomalías no se heredan de los padres.

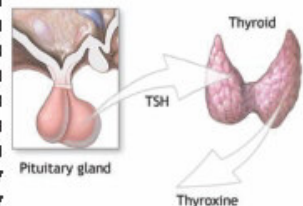
Entre otras posibles causas están:

- Producción defectuosa de la hormona tiroidea (un trastorno hereditario)
- Problemas con la glándula pituitaria (ubicada en la base del cerebro), la cual hace que la tiroidea produzca hormona tiroidea

Un factor menos común es que la tiroidea defectuosa de la madre o las medicinas que tomó durante el embarazo causen el hipotiroidismo congénito.

##### ¿Qué función tiene la hormona tiroidea?

La hormona tiroidea ayuda a que el cerebro y el sistema nervioso del bebé se desarrollen normalmente. La hormona tiroidea también ayuda a que el corazón, los músculos y otros órganos funcionen apropiadamente y regula cómo el cuerpo usa y almacena la energía, como también el crecimiento del cuerpo.



La glándula tiroidea produce dos formas de hormona tiroidea, la T4 (tiroxina) y T3 (triiodotironina).

##### ¿Cuáles son los indicios y síntomas del hipotiroidismo congénito?

Muchos bebés con hipotiroidismo congénito parecen normales al momento de nacer o por varios meses después del nacimiento. Pero otros pueden presentar estos indicios y síntomas:

- Ictericia (coloración amarilla de la piel y los ojos)
- Estreñimiento
- Poca tonicidad muscular
- Lentitud en el movimiento
- Llanto ronco

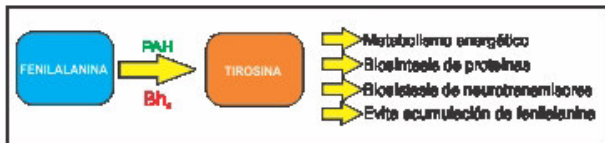
También pueden tener:

- Problemas de alimentación
- Lengua larga y abultada
- Cara con apariencia hinchada
- Abdomen hinchado, a veces con hernia umbilical
- Cráneo con muchas partes blandas

## Fenilcetonuria

La fenilcetonuria (PKU) es una patología producida por una alteración metabólica. Se trata de una enfermedad congénita hereditaria de carácter recesivo causada por la mutación del gen de la enzima fenilalanina hidroxilasa cuyo defecto o ausencia impide que las personas afectadas puedan metabolizar el aminoácido esencial fenilalanina en tirosina.

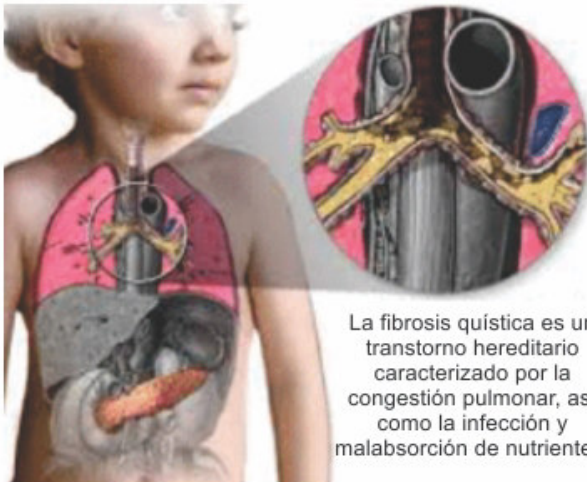
La consecuencia es su incremento anormal en la sangre. El exceso de fenilalanina impide que el Sistema Nervioso Central capte aminoácidos vitales para su adecuado desarrollo, provocando daños cerebrales irreversibles. Por este motivo, es tan importante la detección precoz como el tratamiento adecuado.



Este trastorno no se identifica hasta la realización de las pruebas de detección de enfermedades congénitas que se hacen a los neonatos. La causa es que la fenilcetonuria (PKU) no se manifiesta hasta después del nacimiento, pues durante el período intrauterino la fenilalanina es metabolizada por la madre. Una vez detectada se ha de proceder a su tratamiento inmediato, consistente en el seguimiento de una dieta que proporcione niveles adecuados de fenilalanina para el desarrollo normal del Sistema Nervioso Central y evite así los efectos perniciosos de su acumulación.<sup>3</sup>

## Fibrosis Quística

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que provoca la acumulación de un moco espeso y pegajoso en los pulmones y el tubo digestivo. Esto puede llevar a problemas respiratorios y digestivos.



La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y malabsorción de nutrientes.

La fibrosis quística, se caracteriza por una alteración de la función de las células epiteliales las células que componen las glándulas sudoríparas de la piel y que recubren el interior de las vías y conductos que hay dentro de los pulmones, el hígado, el páncreas y los sistemas digestivo y reproductor.

Esta enfermedad se debe a mutaciones del gen regulador de la conductancia transmembrana. Este gen abarca aproximadamente 250 Kb y está formado por 27 exones, que codifican un ARNm de 8,5 Kb, lo cual produce una proteína de 1480 aminoácidos. Este gen está localizado en el brazo largo del cromosoma 7. Hasta la fecha se han localizado más de 1800 mutaciones diferentes, responsables de la amplia manifestación fenotípica de la enfermedad.

El gen de la fibrosis quística hace que las células epiteliales del cuerpo fabriquen una proteína defectuosa denominada regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (RTFQ) en las células que recubren el interior de los

pulmones, el tubo digestivo, las glándulas sudoríparas y el sistema genitourinario. Cuando la proteína RTFQ es defectuosa, las células epiteliales no pueden regular la forma en que el cloruro pase a través de las membranas celulares. Esto altera el equilibrio fundamental entre el agua y la sal necesaria para mantener una fina capa de fluido y moco recubriendo el interior de los pulmones, el páncreas y las vías que forman parte de otros órganos. El moco se espesa y densifica, resultando sumamente difícil de desplazar.

Normalmente, el moco que hay en el interior de los pulmones retiene los gérmenes que luego son expulsados del cuerpo. Pero en la fibrosis quística, el moco, denso y pegajoso, junto con los gérmenes que ha retenido, permanece dentro de los pulmones, que se acaban infectando.

En el páncreas, el moco espeso obstruye los conductos que en condiciones normales llevarían importantes enzimas digestivas al intestino para digerir los alimentos. Cuando ocurre esto, el cuerpo no puede procesar o absorber adecuadamente los nutrientes, sobre todo las grasas. Los niños con fibrosis quística tienen problemas para ganar peso, aunque lleven una dieta normal y tengan buen apetito.

Hay dos argumentos a favor del tamizaje para Fibrosis Quística: que permite reconocer la enfermedad lo suficientemente pronto y así mejorar el pronóstico a largo plazo de la enfermedad, y que se puede aconsejar a los padres acerca de embarazos posteriores.

Existen estudios en Europa y Estados Unidos comprobando que el diagnóstico precoz disminuye los ingresos hospitalarios, mejora el estado nutricional y el crecimiento, probablemente también la función pulmonar, puede prevenir la deshidratación y reduce el coste terapéutico. Así mismo puede retrasar la colonización por Pseudomonas. Ello se deriva de un conocimiento más precoz del diagnóstico, que permite un abordaje multidisciplinar antes de que debute la sintomatología.<sup>4</sup>

**LCM tiene el agrado de informar a la comunidad médica en general que ofrecemos TRES pruebas de TAMIZAJE NEOTAL:**

**FIBROSIS QUISTICA** Por medio de la detección molecular cualitativa simultánea in vitro de las mutaciones del gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR) D1152H, 1717-1G>A, G542X, W1282X, N1303K, ?F508, 3849+10kbC>T, 394delIT, 621+1G>T, S1251N, G551D, R117H, R1162X, R334W, A455E, 2183AA>G, 3659delC, 1078delT, ?I507, R347P, R553X, E60X, 3120+1G>A, 2789+5G>A, 1898+1G>A, 711+1G>T, G85E, 2184delA y R560T en muestras humanas de sangre entera y en manchas de sangre secas. Además, la prueba es capaz de distinguir entre individuos que son heterocigotos y homocigotos respecto a la mutación F508.

**FENILCETONURIA:** Medición de la Fenilalanina en muestras de Sangre Seca por medio una prueba Inmunoenzimática y de igual forma para indagar **HIPOTIROIDISMO** la determinación de TSH Neonatal en muestras de sangre en papel filtro.

### Bibliografía

1. [www.endocrinologia.org.mx](http://www.endocrinologia.org.mx)
2. [www.hormone.org](http://www.hormone.org)
3. [www.fenilcetonuria.es](http://www.fenilcetonuria.es)
4. <http://kidshealth.org>

**Dra. Ivel Espinal**  
Microbióloga  
Gerente de Control de Calidad



Equipo Editor:  
Dra. Annabelle Ferrera, Ph.D. • Dra. Ivette Lorenzana, M.Sc.

Suscríbete a este boletín  
Escribenos a:  
[sistemas@laboratorioscentromedico.hn](mailto:sistemas@laboratorioscentromedico.hn)