



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

PRESENTA

Lucía Guadalupe Zepeda Montúfar

SEXTO SEMESTRE EN LA LICENCIATURA DE MEDICINA HUMANA

TEMA: "Pruebas de cribado en la vida pediátrica".

ACTIVIDAD: Investigación

ASIGNATURA: Pediatría

UNIDAD I

CATEDRÁTICO: Dr. Saúl Peraza Marín

TUXTLA GUTIÉRREZ; CHIAPAS A 18 DE MARZO DEL 2022

## CRIBADO EN PEDIATRÍA

### INTRODUCCIÓN

El objetivo del cribado es identificar, en la fase de latencia, a aquellos que pueden estar enfermos o que presentan un riesgo incrementado de padecer una determinada enfermedad porque presentan un factor de riesgo. Se trata de separar aquellos individuos que pueden estar enfermos o en riesgo de padecer una determinada enfermedad de aquellos que no lo están y un diagnóstico y tratamiento precoces, mejoran significativamente su pronóstico.

### DESARROLLO

La OMS define como “cribado” a la identificación presuntiva, con la ayuda de unas pruebas, de exámenes, o de otras técnicas susceptibles de aplicación rápida, de los sujetos afectados por una enfermedad o por una anomalía que hasta entonces había pasado desapercibida; de igual forma recibe otros nombres como: **tamizaje, despistaje, detección precoz o screening.**

ENFERMEDAD	EFFECTOS DEL CRIBADO (PREVENCIÓN)	TRATAMIENTO
Hiperfenilalaninemia / fenilcetonuria (Phe $\geq$ 2,5 mg/dl o 151,5 $\mu$ mol/L)	Retraso mental, convulsiones, encefalopatía	Dieta restringida en fenilalanina, tratamiento con BH4 en algunos casos
Aciduria glutárica tipo 1	Retraso en el desarrollo, espasticidad, encefalopatía, coma, muerte	Dieta restringida en proteínas, carnitina
Déficit de $\beta$ -oxidación de ácidos de cadena media	Hipoglucemia, convulsiones, coma, muerte súbita.	Tratamiento dietético rico en hidratos de carbono y sin exceso de grasas, evitar el ayuno, carnitina en ocasiones.
Déficit de $\beta$ -oxidación de ácidos grasos de cadena larga	Cardiomiopatía, coma, muerte súbita	Tratamiento dietético restringido en grasas de cadena larga, dieta rica en hidratos de carbono de absorción lenta, evitar ayuno y suplemento de triglicéridos de cadena media y carnitina en algunos casos.
Fibrosis quística	Retraso en el crecimiento, enfermedad pulmonar crónica severa, muerte prematura	Terapia nutricional, respiratoria (fisioterapia, antibióticos), según su evolución.
Anemia de células falciformes	Anemia, ictericia, disnea, fatiga, episodios de dolor, infecciones severas.	Antibioterapia, trasplante de médula ósea si es grave
Hipotiroidismo congénito (TSH $\geq$ 10 $\mu$ UI/ml)	Retraso mental severo y retraso de desarrollo	Hormona tiroidea
Deficiencia de biotinidasa	Convulsiones, apneas, hipotonía, alteraciones cutáneas, alopecia, hipoacusia, retraso del desarrollo.	Suplementos con biotina oral toda la vida.

Se recomienda realizar de manera mínima la recolección de los ocho datos que se describen la tabla anterior, Además, de acuerdo a la evidencia actual, existe la recomendación de incluir la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), acidemia isovalérica (IVA) y homocistinuria (HCY).

Es importante señalar que el término de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas, en la actualidad, es inadecuado, ya que al tamizaje se ha incorporado el despistaje de la fibrosis quística, hemoglobinopatías, en algunos centros inmunodeficiencias, y la detección precoz de la hipoacusia, rebasando, por tanto, el término de “pruebas del talón” popularmente acuñado.

En este punto, es de suma importancia recalcar que el tamizaje no es un procedimiento de diagnóstico definitivo, ya que los individuos que presenten un resultado positivo requerirán procedimientos diagnósticos posteriores y, para ello, dicho procedimiento deben integrarse con unidades clínicas y de laboratorio especializadas en el diagnóstico y el tratamiento de cada una de las enfermedades sometidas a cribado.

### Obtención de la muestra de sangre para el cribado neonatal

El momento de realización del tamizaje ha ido variando de acuerdo al tipo de análisis y técnica disponible, coexistiendo hasta hace pocos años PCN con muestra **única** de sangre seca, tomada al 2º o 3er día de vida, y otros con muestra doble (a las 24 horas y a partir del 5º día de vida). En general, el objetivo es establecer el diagnóstico correcto e inicio de tratamiento de los trastornos objeto de cribado en los **primeros 10 días de vida**.

Aunque las estrategias de obtención de las muestras biológicas puedan diferir, como norma general, se recomienda una extracción única de sangre capilar a partir de las 48 h de vida del RN, tras una ingesta de 24 horas de alimento. Con el fin de garantizar una cobertura del 100% de los RN y gracias a la optimización de los puntos de corte y *ratios* entre diferentes analitos, la tendencia general es la de realizar la toma de muestra antes del alta hospitalaria del RN.

### Buenas prácticas en la toma y manipulación de las muestras



**1**  
Material:  
Lanceta estéril con punta de menos de 20 mm, gasas estériles, alcohol estéril (NO USAR compuestos yodados), paño suave y guantes.  
Ficha de datos



**2**  
Antes de tomar la muestra, cumplimentar con letra legible los datos de la ficha, son todos importantes.  
No tocar los círculos con los dedos. Si es una 2ª muestra o repetición debe constar en la ficha.



**3**  
Se recomienda mantener al bebé en brazos de su madre intentando tomar la muestra mientras ésta lo amamanta.



**4**  
La zona idónea para obtener una muestra de sangre es la zona sombreada.



**5**  
Activar la zona del talón con masaje o aplicando un paño caliente.



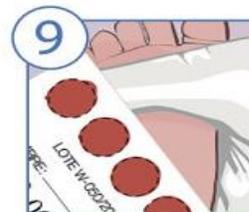
**6**  
Limpie el área con la gasa empapada con alcohol. Séquela con otra gasa estéril.



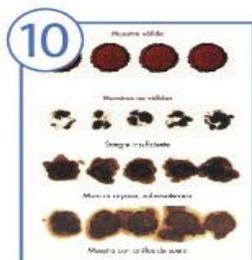
**7**  
Haga una punción del talón. Limpie la primera gota de sangre con una gasa estéril. Deje que se forme otra gota grande de sangre.



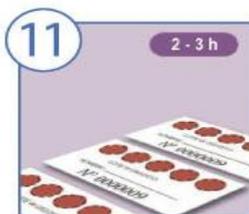
**8**  
Toque ligeramente el papel de filtro con la gota grande de sangre y ESPERE a que la sangre EMPAPE bien, llenando el círculo CON UNA SOLA APLICACIÓN.



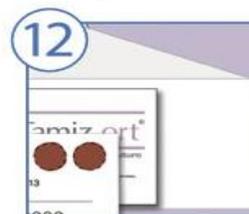
**9**  
Puede aplicar presión MUY LEVE de forma intermitente alrededor de la punción para aumentar el volumen, e impregne los demás círculos, cada uno con UNA SOLA GOTAS GRANDE de sangre, POR UN SOLO LADO. Si se termina el flujo de sangre repita los pasos del 6 al 8.



**10**  
Ejemplo de muestras bien y mal impregnadas.



**11**  
2 - 3 h  
Antes de introducir la muestra en el sobre, dejar secar al aire alejada de cualquier foco de luz. NO UTILICE ningún método de secado.



**12**  
Una vez seca la muestra se introducirá en el sobre y se seguirá el circuito establecido en cada caso.

## SEGUNDAS MUESTRAS

Hay situaciones de riesgo en que se debe hacer una segunda toma de muestra, con el fin de disminuir en lo máximo posible el número de falsos negativos, de igual forma considerar los siguientes factores:

- **Prematuros/bajo peso y gemelos monocigóticos:** se recomienda una segunda toma de muestra de sangre entre la 2<sup>a</sup> y 4<sup>a</sup> semana de vida en los prematuros de <34 semanas y/o 1.500 g de peso y gemelos monocigóticos.
- **RN con patología grave al nacimiento:** se recomienda tomar una muestra en el momento del ingreso (si es posible antes de que puedan recibir tratamiento antibiótico o alimentación parenteral) y repetirla a las 48-72 horas de vida, según resultados. En estas situaciones de estrés, pueden existir elevaciones transitorias de TSH, tripsina inmunorreactiva o 17-hidroxiprogesterona.

Merecen además especial atención, otras situaciones clínicas, como son las transfusiones previas a la toma de muestra cribado, que obligan a realizar una toma de muestra a las 48-72 horas de la transfusión y repetirla a los 120 días. En los RN alimentados con alimentación parenteral, debe realizarse una toma de muestra a las 48-72 horas después de haber iniciado la alimentación enteral, con independencia de la edad del niño en ese momento. Por último, en niños que hayan precisado exploraciones con contrastes yodados o sometidos a cirugía, debe repetirse la muestra a las 48-72 horas.

### Cribado de hipoacusia congénita

El déficit auditivo en la primera infancia dificulta la adquisición del lenguaje, alterando la capacidad de comunicación y aprendizaje del niño y, a largo plazo, su integración social. Si el cribado de hipoacusia resulta alterado, se debe establecer el diagnóstico de confirmación de hipoacusia antes del tercer mes de vida. Los niños que precisen re-cribado deben ser evaluados de forma bilateral, aunque en la prueba inicial solo fallara un oído.

### **CONCLUSIÓN**

Las pruebas de cribado junto con el examen físico son una parte importante de la atención de salud preventiva de lactantes, niños y adolescentes. Además con un simple análisis de sangre, los médicos pueden evaluar una serie de afecciones genéticas, hormonales y metabólicas que pueden causar graves problemas de salud. El cribado neonatal permite diagnosticar rápidamente a los bebés e iniciar el tratamiento lo antes posible.

### **FUENTE BIBLIOGRÁFICA**

Lamuño, D. . (Abril-Mayo 2019). "Cribado pediátrico". *Pediatría integral*, Vol.23, Pp.424-432.