

Universidad del Sureste  
Campus Tuxtla Gutiérrez

“Cribado Neonatal”

Pediatría

Dra. Saúl Peraza Marìn

Br. Viridiana Merida Ortiz

Estudiante de Medicina

6to Semestre

19 de marzo de 2022, Tuxtla Gutiérrez Chiapas

## CRIBADO NEONATAL

Las pruebas de cribado son unas pruebas que se aplican de forma sistemática para evaluar posibles problemas antes de que se manifiesten. Los recién nacidos se someten a las pruebas de cribado neonatal poco después de nacer. Luego los niños se van sometiendo a distintas pruebas de cribado en las revisiones ordinarias, cuando se ponen enfermos y también en la escuela.

El cribado neonatal incluye pruebas para detectar o descartar las siguientes afecciones:

**Problemas metabólicos.** El metabolismo es el proceso que transforma la comida en energía, que el cuerpo puede usar para moverse, pensar y crecer. Las enzimas son unas proteínas especiales que ayudan en el metabolismo, al acelerar las reacciones químicas que ocurren en las células. La mayoría de los problemas metabólicos ocurren cuando faltan algunas enzimas o estas no funcionan como deberían funcionar. Entre los trastornos metabólicos que se pueden incluir en el cribado neonatal, se encuentran los siguientes:

- La fenilcetonuria
- La acidemia metilmalónica
- La enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés)
- La tirosinemia
- La citrulinemia
- La deficiencia de acil coa-deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés)

**Problemas hormonales.** Las hormonas son mensajeros químicos fabricados por glándulas. Los problemas hormonales ocurren cuando las glándulas fabrican una cantidad excesiva o insuficiente de hormonas. Entre los trastornos hormonales que se pueden incluir en el cribado neonatal, se encuentran los siguientes:

- El hipotiroidismo congénito
- La hiperplasia suprarrenal congénita

**Problemas relacionados con la hemoglobina:** la hemoglobina es la proteína de los glóbulos rojos encargada de transportar oxígeno por todo el cuerpo. Algunos de los problemas relacionados con la hemoglobina que se pueden incluir en el cribado neonatal son los siguientes:

- La enfermedad de células falciformes
- La enfermedad de la hemoglobina SC
- La beta talasemia

**Otros problemas.** Hay otros problemas que son muy poco frecuentes pero graves que también se incluyen en el cribado neonatal, como los siguientes:

- La galactosemia
- La deficiencia de biotinidasa
- La fibrosis quística
- La inmunodeficiencia combinada grave (ICG)
- La enfermedad de pompe (enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo ii)

- La mucopolisacaridosis tipo 1
- La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma x
- La atrofia muscular espinal (AME)

La mayoría de los estados también evalúan la audición de los recién nacidos para detectar posibles pérdidas auditivas y las cardiopatías congénitas de riesgo vital.

### **¿Cómo se lleva a cabo el cribado neonatal?**

Se pincha el talón de los bebés para extraer una pequeña muestra de sangre a fin de analizarla. Se suele hacer antes de que el bebé salga del hospital, generalmente cuando el niño tiene uno o dos días de vida.

La muestra de sangre se debe recoger después de que el niño tenga 24 horas de vida. De todos modos, a algunos niños les hacen el cribado neonatal antes de que tengan 24 horas de vida porque a muchas madres les dan el alta hospitalaria el primer día después de que nazcan sus bebés. Si ocurre esto, los expertos recomiendan repetir la extracción y las pruebas de cribado al cabo de no más de una o dos semanas. En algunos estados, se hacen dos pruebas de cribado a todos los recién nacidos.

### **¿Cuándo estarán listos los resultados?**

Los resultados de las pruebas de audición y de las cardiopatías congénitas se obtienen en cuanto se concluyen las pruebas.

Los resultados de los análisis de sangre están listos cuando el bebé tiene de 5 a 7 días de vida. Generalmente, a los padres no se les informa sobre los resultados si todas las pruebas salen bien. Solo se contacta con ellos si alguna prueba ha dado positiva en alguna de las afecciones que se analizan. Un resultado positivo en alguna prueba de cribado neonatal no significa necesariamente que su hijo tenga el trastorno en cuestión. Los médicos pedirán análisis complementarios para confirmar o descartar el diagnóstico.

Si se confirmara el diagnóstico, es posible que el médico lo derivara a un especialista, quien llevaría a cabo una evaluación más exhaustiva y un tratamiento. Cuando se requiere tratamiento, es importante iniciarlo lo antes posible. El tratamiento puede incluir fórmulas especiales, restricciones en la dieta, suplementos, medicamentos y una atenta supervisión.

**Tabla I. Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal (PCN) de todo el estado español (recomendaciones mínimas del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social)**

<i>Enfermedad</i>	<i>Efectos del cribado (prevención)</i>	<i>Tratamiento</i>
Hiperfenilalaninemia/ fenilcetonuria	- 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 grasos de cadena media (MCADD)	- 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 (LCHADD)	- Cardiomiopatía, coma, muerte súbita	- Tratamiento dietético restringido en grasas de cadena larga, dieta rica en hidratos de carbono de absorción lenta, evitar ayuno - 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 evolución
Anemia de células falciformes	- Anemia, ictericia, disnea, fatiga, episodios de dolor, infecciones severas	- Antibioterapia - Trasplante de médula ósea si es grave
Hipotiroidismo congénito	- Retraso mental severo - Retraso de desarrollo	- Hormona tiroidea
Deficiencia de biotinidasa	- Convulsiones, apenas, hipotonía, alteraciones cutáneas, alopecia, hipoacusia, retraso del desarrollo	- Suplementos con biotina oral toda la vida