

Universidad del Sureste
Campus Tuxtla Gutiérrez

“Cribado Pediátrico”

Pediatría

Dra. Saúl Peraza Marìn

Br. Oscar Zebadua Lopez

Estudiante de Medicina

6to Semestre

19 de marzo de 2022, Tuxtla Gutiérrez Chiapas

CRIBADO PEDIATRICO

La obtención de muestras de sangre sobre papel absorbente está estandarizada y requiere seguir unas determinadas pautas, utilizando el material adecuado y específico para evitar, en la medida de lo posible, la obtención de muestras no válidas.

Requisitos para el cribado de una enfermedad.

El beneficio principal de un PCN es la prevención de discapacidades asociadas a la enfermedad. Por ello, se recomienda realizar el cribado neonatal de las enfermedades en las que se haya demostrado claramente el beneficio de la detección temprana.

Los PCN tienen diferentes sistemas organizativos basados en su adaptación a las distintas estructuras sanitarias, con la finalidad de obtener la máxima calidad analítica y cobertura. La estrategia se deberá planificar, de forma que se alcance una cobertura del 100% de los RN y el tratamiento temprano del 100% de los casos detectados.

Clásicamente, se definieron unos criterios para que un trastorno se incluya en el *screening* masivo: que la gravedad de la enfermedad curse con morbilidad (retraso mental) o mortalidad si no se diagnostica en el período neonatal; que exista un tratamiento eficaz; que la frecuencia de la enfermedad sea relativamente elevada; y que exista un método analítico de cribado rápido, fiable y de bajo coste. Estos criterios serían garantía para que se cumpla el objetivo principal de este tipo de programas: “el máximo beneficio con el mínimo de costes”.

Aunque, en la mayoría de las ocasiones, se realiza una única determinación, 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.

Cribado metabólico expandido.

La tecnología de MS/MS automatizada es un procedimiento por el cual se pueden identificar simultáneamente una gran cantidad de enfermedades metabólicas (más de 40 ECM) en una misma muestra, muchos de las cuales son adecuadamente tratables.

El análisis de determinados metabolitos (acil-carnitinas y aminoácidos) en la sangre desecada y, más aún, la posibilidad de estudiar el perfil de aminoácidos y ácidos orgánicos en la orina del recién nacido, permite detectar mediante MS/MS varios trastornos del metabolismo de los aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos, de forma simultánea.

Cribado de fibrosis quística.

El argumento para el cribado de RN se basa en que un tratamiento temprano mejora el pronóstico; por lo que, actualmente, se encuentra dentro del PCN universal recomendado. El método está basado en la medida en sangre en papel de la tripsina inmunorreactiva (TIR), la cual está incrementada en la fibrosis quística.

La tripsina se encuentra elevada en edades tempranas de la enfermedad, debido a la obstrucción de los conductos pancreáticos exocrinos y estas cifras se mantienen altas al cabo de los 28 días de vida en los pacientes afectados de la enfermedad. La determinación se realiza en sangre seca, mediante técnicas de: radioinmunoensayo (RIA), inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFA) o enzimoimmunoensayo (ELISA).

Cribado de Anemia falciforme.

Se caracteriza por la presencia de hemoglobina S en el hematíe, una forma de hemoglobina inestable que tiende a polimerizarse y ocluir la microcirculación, produciendo manifestaciones multisistémicas, tanto agudas como crónicas. Al nacimiento es asintomática, con aparición de los primeros síntomas hacia los 4-6 meses, cuando comienzan a disminuir los niveles de la hemoglobina fetal (F), en forma de dactilitis o tumoración dolorosa de manos y pies por vasooclusión.

La detección precoz de hemoglobinopatías, especialmente para el síndrome drepanocítico, presenta el máximo nivel de evidencia científica y fuerza de recomendación. Sin embargo, la desigualdad en la disponibilidad de recursos hace que la oferta de los PCN no sea aún homogénea entre las diferentes comunidades autónomas.

Cribado de hipoacusia congénita.

El 80% de las sorderas infantiles están presentes al nacimiento y el 95% de ellos nacen en familias sin problemas de audición. El cribado limitado a la población de alto riesgo identifica solo al 50% de los RN con hipoacusia, lo que supone que la otra mitad será diagnosticada a una edad tardía, cuando la intervención es menos eficaz.

La realización de la prueba de cribado neonatal auditivo durante la estancia en la maternidad es una medida eficiente, con un claro beneficio si la detección precoz de la sordera moderada a grave se realiza antes de los tres meses de edad.

La complejidad y coste de los equipos de cribado hace que sea estratégicamente deseable que el cribado se realice durante los primeros días de vida, mientras el niño está en la maternidad, ya que, prácticamente todos los niños nacen en maternidades. Esto, además, permite unificar la metodología y formar adecuadamente al personal que tiene el encargo de realizar la prueba.