

Pruebas de cribado

Análisis de sangre

Anemia por déficit de hierro

Para diagnosticar una anemia ferropénica (por déficit de hierro) se emplean varias pruebas. Se puede realizar el cribado con la hemoglobina y el hematocrito (hemograma), y posteriormente solicitar pruebas más específicas relacionadas con el metabolismo férrico.

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

Colesterol elevado

El perfil lipídico incluye la medida de colesterol total, colesterol HDL, colesterol LDL y triglicéridos. Se puede calcular la cantidad de colesterol no-HDL sustrayendo el colesterol HDL del colesterol total.

La AAP recomienda específicamente:

- Entre 2 y 8 años de edad

No es necesario el cribado rutinario a menos que existan factores de riesgo

Si el niño presenta un incremento del riesgo - perfil lipídico en ayunas en dos ocasiones durante el período en cuestión

- Entre 9 y 11 años de edad

Cribado universal - aunque no existan factores de riesgo, se debe realizar un perfil lipídico durante este período de la vida

Si alguno de los resultados es motivo de preocupación, debe repetirse el cribado en dos ocasiones durante el período en cuestión

Para niños mayores de 12 años - refiérase a Adolescentes

Intoxicación por plomo

Las recomendaciones de pruebas en sangre para investigar la exposición al plomo varían según el estado. Por lo general, deben realizarse las pruebas entre los 9 meses y 1 año en niños con riesgo de exposición (los que viven en casas construidas antes de 1980) y deben repetirse a los 24 meses. Si el médico no está seguro del riesgo de un niño, debe estudiarlo.

Diabetes

La American Diabetes Association recomienda lo siguiente:

Realizar un cribado de la enfermedad cada 3 años en cualquier niño con sobrepeso y dos o más factores de riesgo para desarrollar diabetes; el cribado debería iniciarse a los 10 años o al inicio de la pubertad si ésta se produce antes de los 10 años.

Hipertensión

Las guías de práctica clínica de la American Academy of Pediatrics (AAP), recomiendan los 3 años como el momento adecuado para el comienzo de la medición de la presión arterial en los niños sanos, controlando dicha presión anualmente. A los niños menores de 3 años se les debería medir la presión arterial en cada consulta médica de salud si tienen un riesgo alto de desarrollar una hipertensión.

Prueba tuberculínica

La prueba de tuberculina debe hacerse si:

- Los niños han estado expuestos a la tuberculosis (p. ej., a un miembro de la familia infectado o contacto cercano).
- Han tenido un miembro de la familia con una prueba de tuberculina positiva.
- Nacimiento en un país en vías de desarrollo.
- Sus padres son nuevos inmigrantes de esos países o han sido recientemente encarcelados.

Pruebas auditivas

Se puede efectuar una audiometría convencional en niños a partir de los 3 años de edad; los niños pequeños también pueden ser estudiados observando sus respuestas a sonidos que reciben a través de audífonos, sus intentos de localizar el sonido o de completar una tarea simple.

La timpanometría, otro procedimiento de consultorio, puede usarse en niños de cualquier edad y es útil para evaluar la función del oído medio. Los timpanogramas anormales suelen mostrar una disfunción de la trompa de Eustaquio o la presencia de líquido en el oído medio que no puede ser detectado durante el examen otoscópico.

La otoscopia neumática es útil para evaluar el estado del oído medio, pero su combinación con timpanometría es más informativa que uno u otro procedimiento por separado.

Problemas metabólicos

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 (mcd, por sus siglas en inglés)

Problemas hormonales.

Entre los trastornos hormonales que se pueden incluir en el cribado neonatal, se encuentran los siguientes:

- El hipotiroidismo congénito
- La hiperplasia suprarrenal congénita

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)