



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**PEDIATRIA
SEGUNDA UNIDAD**

**TEMA:
CRIBADO NEONATAL**

**ALUMNO:
ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:
DR. SAUL PERAZA MARIN**

SEXTO SEMESTRE

MEDICINA HUMANA

¿Qué es el cribado neonatal?

El cribado neonatal es un servicio público de salud que ofrecen todos los estados. A todos los recién nacidos, se les evalúa un grupo de trastornos que no se pueden detectar a simple vista nada más al nacer.

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.

¿Qué pruebas de cribado neonatal se ofrecen?

Las pruebas incluidas en el cribado neonatal varían de un estado a otro. Las pruebas que se ofrecen pueden ir cambiando conforme va avanzando la tecnología y van mejorando los tratamientos. Aunque existen unas recomendaciones nacionales sobre el cribado neonatal, la decisión sobre las pruebas que se incluyen en el cribado es algo que va variando.

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?

Los médicos pinchan 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.

Recomendaciones

Con el objetivo de empezar más precozmente la prevención de la enfermedad cardiovascular, la *American Academy of Pediatrics* (AAP) editó unas guías en el 2011 en las que recomendaba en niños un cribado rutinario de dicha enfermedad con la realización de un perfil lipídico. 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

En caso de que el perfil lipídico esté alterado, la AAP recomienda como primera medida introducir cambios en la alimentación y en el estilo de vida, incluyendo más ejercicio físico. A veces es necesario realizar un tratamiento farmacológico. El pediatra es quien podrá aconsejar acerca de la mejor medida a tomar.