

COMISIÓN HONORARIA PARA LA LUCHA ANTITUBERCULOSA Y ENFERMEDADES PREVALENTES – CHLA-EP

Responsabilidad de la CHLA-EP en el Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal (SNPN)

Desde 1994 CHLA-EP participa en la detección sistemática de hipotiroidismo congénito coordinando acciones con el Área de la Salud del Banco de Previsión Social, el Centro de Medicina Nuclear y Centro de Investigaciones Nucleares, a los efectos de dar cumplimiento al *Decreto 183/94 del Poder Ejecutivo*.

En 2007, el *Decreto 430/994 del Poder Ejecutivo*, establece la obligatoriedad de la investigación en el recién nacido (RN) de hipotiroidismo congénito (HC) en sangre de cordón, fenilcetonuria (PKU) e hiperplasia adrenal congénita (17OH) en sangre de talón obtenida luego de las 40 horas de vida. Todas estas actividades se realizan en el contexto del Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal. En junio de 2010 se incorpora detección de la Fibrosis quística.

OBJETIVOS

- Obtener coberturas de 100% de muestras para la detección de HC en el RN del área asignada.
- Captación de RN con resultados sospechosos de presentar las enfermedades que integran el sistema de pesquisa (H.C, PKU, 17OH)

ACCIONES

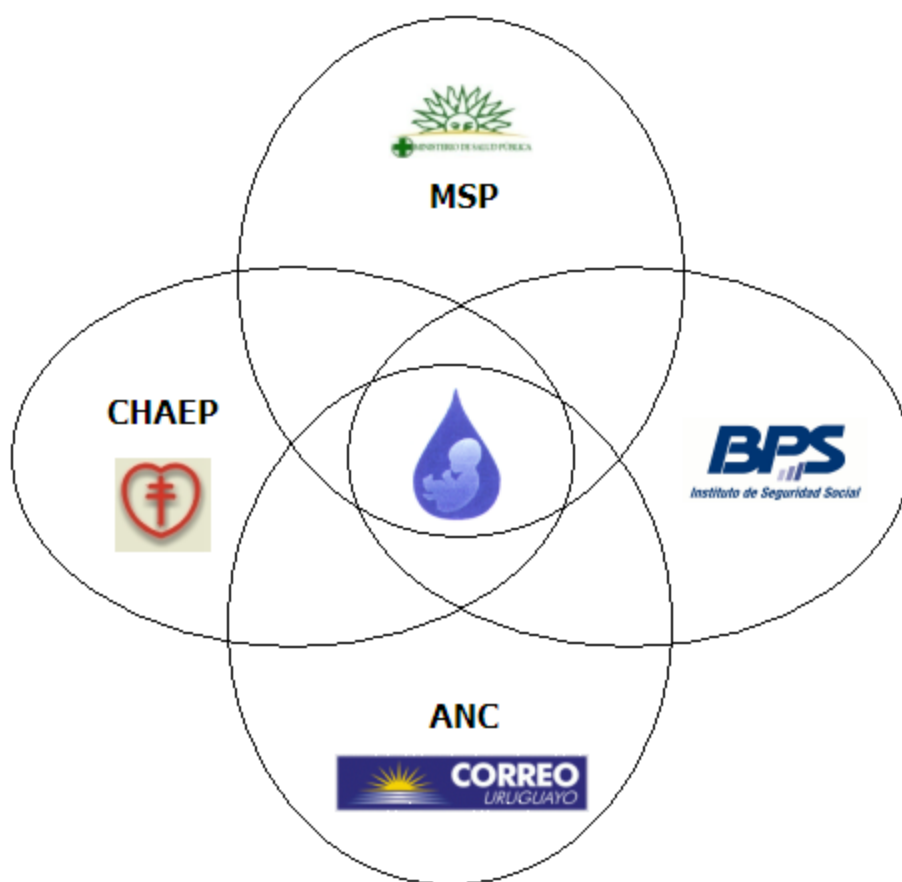
- * Recepción de las muestras de sangre de los RN y de la documentación adjunta enviadas a través de los Centros Periféricos (CP) de CHLA-EP, de las maternidades del interior del país y Hospital de Clínicas, para la detección de HC
- * Control de la calidad de la muestra y de los datos adjuntos.
- * Captación y seguimiento de repeticiones por sospechosos o muestras de mala calidad. (Interior del país)
- * Envío de resultados positivos de HC.
- * Reposición mensual de material para toma de muestras de HC.
- * Coordinación con Laboratorio del Banco de Previsión Social (BPS), CPs y maternidades. (Interior del país)

* Procesamiento computarizado de información sobre muestras recibidas, repeticiones solicitadas y su seguimiento.

* Control de Coberturas.

* Informes a solicitud al Laboratorio del BPS.

En Montevideo en el Laboratorio Calmette se reciben y controlan las muestras del Hospital de Clínicas, la captación para HC lo realiza el Departamento de Inmunizaciones de CHLA.EP; los RN con resultados positivo para las otras enfermedades se citan desde el Laboratorio de BPS.



Las cuatro instituciones públicas comprometidas con el funcionamiento de Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal. **MPS**: Ministerio de Salud Pública,. **BPS**: Banco de Previsión Social-Instituto de la Seguridad Social. **ANC** Administración Nacional de Correo. **CHAEP**: Comisión Honoraria de Lucha Antituberculosa y Enfermedades Prevalentes

A continuación presentamos algunas nociones básicas sobre las enfermedades pesquisadas por el Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal del Uruguay.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNICO

Definición - El hipotiroidismo congénito (HC) es una afección producida por la secreción insuficiente o ausente de hormona tiroidea. Los niños que padecen esta enfermedad nacen sin la glándula tiroidea o esta no funciona correctamente. Si la enfermedad no se diagnostica y trata precozmente, los niños pueden sufrir retardo mental y problemas de crecimiento. Por lo tanto, un diagnóstico oportuno puede evitar estos problemas.

Uno de cada 2000 a 4000 recién nacidos (RN) puede presentar HC, el cual es más frecuente en las niñas.

Cuadro clínico - Muchos RN con HC pueden parecer normales al momento de nacer o por varios meses después del nacimiento. Pero otros pueden presentar desde etapas precoces los siguientes síntomas y signos: ictericia (coloración amarilla de la piel y los ojos), estreñimiento, tono muscular disminuido (hipotonía), movimientos lentos, llanto ronco, problemas para alimentarse, lengua abultada, edema de cara, abdomen distendido.

Diagnóstico - La prueba para hacer diagnóstico de HC en el RN consiste en determinar los niveles de la hormona tiro-estimulante (TSH), sustancia secretada por la hipófisis que estimula la secreción de hormona tiroidea por la glándula tiroidea.

Tratamiento – Consiste en la administración de la hormona tiroidea para reemplazar la hormona tiroidea faltante. El tratamiento empieza tan pronto como sea posible después del nacimiento. En la mayoría de los casos, los niños con HC tendrán que recibir la hormona tiroidea a diario por el resto de su vida.

FENILCETONURIA

Definición - La fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético por el cual se produce una alteración en el procesamiento de una sustancia llamada fenilalanina. La fenilalanina es un aminoácido esencial que se encuentra formando parte de las proteínas de muchos alimentos y algunos edulcorantes.

Si los niveles de fenilalanina aumentan excesivamente por un defecto en su metabolismo, se originan alteraciones en el cerebro, lo cual puede llevar a una discapacidad intelectual grave.

Diagnóstico - Desde el año 2007 en nuestro país la pesquisa de PKU se realiza a todos los RN como parte del programa de pesquisa neonatal. Esto facilita el diagnóstico y tratamiento temprano y la prevención de un deterioro neurológico severo.

Tratamiento - Consiste en la alimentación con una dieta basada en alimentos con baja cantidad de proteínas. Existen preparados especiales para los RN portadores de esta condición. Los RN precozmente diagnosticados que reciben esta dieta especial poco tiempo después de su nacimiento, se desarrollan normalmente, y deberán continuar con este régimen alimentario el resto de sus vidas.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Definición - Es el nombre dado a un grupo de trastornos hereditarios de las glándulas suprarrenales. Las personas con hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) carecen de una enzima necesaria para producir las hormonas: cortisol y aldosterona. A su vez, se produce un aumento en la secreción de andrógenos, una hormona sexual que ocasiona la aparición temprana (o inapropiada) de características masculinas.

La HSC puede afectar tanto a los niños como a las niñas. Uno de cada 10,000 a 18,000 niños nace con esta enfermedad.

Cuadro clínico - Según el tipo de HSC y la edad a la cual se diagnostica, los síntomas varían. Es posible que los niños con formas más leves no presenten signos o síntomas de la enfermedad y que no se les diagnostique hasta la adolescencia. Las niñas con una forma más grave a menudo tienen genitales anormales al nacer y es posible que reciban el diagnóstico antes de que aparezcan los síntomas.

Los niños pueden parecer normales al nacer. En las formas más graves del trastorno, los síntomas se presentan al cabo de 2 o 3 semanas después del nacimiento: alimentación deficiente o vómitos, deshidratación, cambios electrolíticos (niveles anormales de sodio y potasio en la sangre), trastornos del ritmo cardíaco.

Tratamiento - El objetivo del tratamiento es alcanzar niveles hormonales normales o lo más próximos a la normalidad. Esto se hace tomando una forma de cortisol, casi siempre hidrocortisona. Las personas diagnosticadas precozmente y en quienes el tratamiento se inició tempranamente generalmente gozan de buena salud y deben tomar medicamentos de por vida.

FIBROSIS QUÍSTICA

Definición - La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria causada por un gen defectuoso que lleva a la producción de secreciones mucosas espesas y viscosas. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

En algunos países, aproximadamente 1 de cada 29 personas de raza blanca tiene el gen de la FQ. La enfermedad es más frecuente entre sujetos descendientes del centro y este de Europa.

Diagnóstico – Se hace en el contexto del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal. Para la detección de FQ se determina la tripsina inmuno-reactiva (TIR) por ELISA. Cuando más precoz el diagnóstico se pueden tomar medidas que minimicen el impacto de la enfermedad sobre la salud y desarrollo de estos niños.

Cuadro clínico - Los síntomas en los RN pueden ser: **retraso en el crecimiento**, incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez, ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida. Los síntomas relacionados con el aparato gastro-intestinal pueden ser: dolor abdominal a causa del estreñimiento grave, aumento de gases, meteorismo, distensión abdominal, náuseas e inapetencia, heces pálidas, mucosas, de olor fétido, pérdida de peso.