

## Tamiz Neonatal Ampliado

DAUTT-LEYVA JG<sup>1</sup>, AGUILERA-LIZÁRRAGA M<sup>2</sup>

El tamiz neonatal ampliado (TNA) para la detección de errores innatos del metabolismo (EIM) es un estudio con objetivo de detectar su presencia no manifestada en los primeros meses de vida, por lo que debe ser realizado a todos los recién nacidos para poder identificar a los afectados, iniciar su estudio definitivo y tratamiento.<sup>1</sup>

El Colegio Americano de Genética Médica (ACMG) ha recomendado la detección de 30 trastornos de errores innatos del metabolismo que pueden ser agrupados en cinco categorías: trastornos del metabolismo de los aminoácidos, trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos, trastornos de los ácidos grasos de oxidación, las hemoglobinopatías y grupo mixto de trastornos.<sup>2</sup> (Cuadro 1)

Los trastornos del metabolismo de aminoácidos son diversos con distintos grados de severidad por carecer de enzimas para romper los aminoácidos ya que los niveles tóxicos de aminoácidos o amoniaco pueden acumularse en el cuerpo causando una variedad de signos y síntomas e incluso causar la muerte. Los trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos son hereditarios y resultan de la pérdida de actividad de una enzima implicada en la descomposición de los aminoácidos de las proteínas, lípidos, carbohidratos y esteroides. Los trastornos de la oxidación de ácidos grasos, son trastornos caracterizados por defectos hereditarios de enzimas necesarias para convertir la grasa en energía. Las hemoglobinopatías son enfermedades de los eritrocitos que producen grados variables de anemia, infecciones graves, episodios de dolor y daño en órganos vitales.<sup>2</sup>

El grupo mixto de trastornos incluye algunas enfermedades que se heredan y otras que no son genéticas.<sup>3</sup>

El Dr. Torres y cols. en el 2007 realizaron en Nuevo León, México un tamizaje analizando 42,264 muestras, detectando 7 casos, los cuales fueron: homocistinuria, fenilcetonuria, citrulinemia, tirosinemia/transitoria, deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa y galactosemia típica con incidencia acumulada de defectos metabólicos en la población de 1:5000 con 0.22% de casos falso-positivos, por espectrometría de Tándem, la cual es empleada en algunos países del mundo y permite identificar y tratar con oportunidad más enfermedades que con el método convencional.<sup>3</sup>

En México se realiza el tamiz neonatal ampliado para cuatro enfermedades: hipotiroidismo congénito, galactosemia clásica, fenilcetonuria e hiperplasia suprarrenal congénita.<sup>1</sup>

Con los avances en el tratamiento y la ampliación

recomendada para la evaluación del recién nacido, las consecuencias perjudiciales para la salud ahora pueden ser las minimizadas o evitadas. El éxito continuo de los programas de tamiz metabólico ampliado depende del desarrollo de las capacidades de vigilancia y seguimiento que permitan la evaluación y mejora continua. Además, los resultados de salud de los niños afectados por estos trastornos deben ser monitoreados para tener una mejor comprensión de la respuesta a los tratamientos clínicos y para la elaboración de nuevos enfoques de tratamiento.<sup>5</sup>

**Cuadro 1.** Trastornos innatos del metabolismo

ENFERMEDAD	FRECUENCIA
<b>Trastorno de metabolismo de los aminoácidos</b>	
-Fenilcetonuria	1: 10.000
-Enfermedad de la orina de jarabe de arce	<1: 100.000
-Homocistinuria	<1:100.000
-Citrulinemia	1:100.000
-Acidemia argininosuccínica	<1:100.000
-Tirosinemia tipo 1	<1:100.000
<b>Trastornos del metabolismo de los Ácidos orgánicos</b>	
-Acidemia isovalérica	1:62.500
-Acidemia glutárica	1:100.000
-Aciduria Hydroxymethylglutarica	1:100.000
-Deficiencia múltiple de carboxilasa	<1:100.000
-Metilmalónica	1:75.000
-CBLA CBLB	<1:100.000
-3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa	1:75.000
-Acidemia propiónica	1:75.000
-Beta-cetotilasa	<1:100.000
<b>Trastornos de la oxidación de ácidos grasos</b>	
-Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	1:100.000 a 1:15.000
-Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	1:75.000
-Acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	1:180.000 a 1:200.000
-Deficiencia de proteína trifuncional	<1:100.000
-Defecto en la captación de carnitina	1:100.000
<b>Hemoglobinopatías</b>	
-Anemia de células falciformes	1:3.721 a 1:5.000
-Beta talasemia	1:25.000
-Hb S/C	1:25.000
<b>Grupo mixto de trastornos</b>	
-Hipotiroidismo congénito	1:2.000
-Deficiencia de Biotinidasa	1:61.319
-Hiperplasia suprarrenal congénita	1:10.000 a 1:25.000
-Galactosemia clásica	1:53.261
-Pérdida de la audición	1: 892
-Fibrosis quística	1: 3.621 en USA 1:800 Hispanos
-Inmunodeficiencia combinada severa	1:100.000

<sup>1</sup>MC, Profesor titular de Residencia de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Sinaloa, Jefe de del Servicio de Pediatría"; <sup>2</sup>Médico Pasante del Servicio Social, Hospital General de Culiacán "Dr. Bernardo J. Gastélum".

## Referencias

1. Vela-Amieva M, Belmont-Martínez L, Fernández-Lainez C, Ramírez-Frías C, Ibarra-González I. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. *Acta Pediatr Mex* 2009; 30(3):156-62
2. American College of Medical Genetics. Recommended newborn screening test April 2006. Updated September 2006, June 2010.
3. Hernández-Herrera RJ, Hernández-Aguirre LM, Castillo-Martínez NE, de la Rosa-Mireles N, Martínez-Elizondo J, Alcalá-Galván LG, et al. Tamizaje y confirmación diagnóstica de hipoacusia. Neonatos de alto riesgo versus población abierta. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* 2007; 45 (5): 421-426.
4. Torres-Sepúlveda M del R, Martínez-de Villarreal LE, Esmer C, González-Alanís R, Ruiz-Herrera C, Sánchez-Peña A et al. Expand newborn screening using tandem mass spectrometry: two years' experience in Nuevo León, Mexico. *Salud Publica Mex* 2008;50(3):200-6.
5. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Impact of expanded newborn Screening United States. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2008 Sep 19;57(37):1012-5