

EL BEBÉ Y EL MONITOREO NEONATAL

Guía para los padres

Queridos padres, la Región Toscana ofrece a su bebé la oportunidad de ser introducido gratuitamente en un programa de monitoreo neonatal.

¿Qué es el monitoreo neonatal?

En el ámbito de los programas de medicina preventiva todos los recién nacidos tienen que ser sometidos gratuitamente a simples exámenes que permiten individualizar precozmente algunas enfermedades congénitas. La ley nacional 104 05/02/1992 ha previsto el monitoreo por fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito y fibrosis quística. La Región Toscana desde el 2004 ha introducido también el monitoreo metabólico alargado, para más de cuarenta enfermedades metabólicas. La ley nacional 167/2016 ha hecho que tales monitoreos sean obligatorios para todos los recién nacidos. La deliberación regional 909/2018, ha extendido el monitoreo también a tres enfermedades de depósito lisosomal y a las inmunodeficiencias congénitas severas combinadas.

¿Por qué el monitoreo neonatal?

El objetivo del monitoreo neonatal es individualizar precozmente, antes de la aparición de los síntomas, algunas enfermedades congénitas y de consecuencia prevenir o limitar los graves daños típicos de estas enfermedades y asegurar al mayor número de niños afectados una buena calidad de vida con el comienzo veloz de terapias específicas.

Un simple test puede salvar la vida

¿Cómo se efectúa?

Se analizan gotas de sangre recogidas a través de un pequeño pinchazo en el talón del recién nacido entre las 48 y las 72 horas de vida. Las gotas de sangre se depositan sobre un especial papel absorbente pegado a un cartoncito que reporta los datos del niño. Para los recién nacidos de peso inferior a grs.1.800 son necesarias tres extracciones a 48 horas, a 14 y a 30 días. El cartoncito va enviado a la Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer donde se efectúan los exámenes para todo los nacidos en Toscana. La AOU Meyer conserva las gotas de sangre recogidas por diez años.

¿Cuándo sabrán los resultados?

Si el niño resulta positivo a uno de los exámenes para las enfermedades investigadas será llamado por el punto de nacimiento o por el centro monitoreo para efectuar ulteriores análisis. Los resultados normales no son comunicados, de consecuencia, si no los llaman significa que todos los exámenes han resultado negativos.

Atención: ser llamados no significa que el niño esté enfermo, sino que son necesarios otros exámenes

¿Cuáles enfermedades se pueden individualizar con el monitoreo?

Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas

La fenilcetonuria ha sido la primera enfermedad metabólica sometida a monitoreo neonatal. Se debe al defecto congénito de una enzima que determina la acumulación en el organismo de fenilalanina, que es uno de los componentes de las proteínas. La acumulación de fenilalanina es tóxica para el cerebro. El tratamiento consiste en una dieta pobre de esta sustancia y permite un desarrollo mental y un crecimiento normales. En algunos casos es posible una terapia farmacológica. Además de la fenilcetonuria, el monitoreo permite identificar a más de cuarenta enfermedades metabólicas, con una compleja instrumentación llamada espectrometría de masas (LC-MS/MS). Las enfermedades metabólicas son un amplio grupo de

enfermedades hereditarias causadas por defectos genéticos del metabolismo. Los síntomas pueden manifestarse ya en los primeros días de vida, pero también durante el primer año o más tarde y aunque en edad adulta. Las enfermedades, si no vienen tratadas adecuadamente, pueden interesar varios órganos y aparatos como el sistema nervioso central, corazón, hígado, riñones, piel, etc. En algunos casos pueden ser causa de muerte imprevista (Sids o “muerte en la cuna”).

La capacidad de identificarlas precozmente en neonatos afectados, antes de la aparición de los síntomas, puede permitir una terapia dietética y/o farmacológica y mejorar la prognosis a largo plazo y la calidad de la vida. Las enfermedades metabólicas sometidas a monitoreo neonatal son: defectos en el metabolismo de los aminoácidos, defectos en el metabolismo de los ácidos orgánicos, defectos del ciclo de la urea, defectos de la beta oxidación de los ácidos grasos. (Frecuencia: aproximadamente 1 neonato cada 2.000).

Deficiencia de biotinidasa

Es una deficiencia congénita del metabolismo de una vitamina, la biotina, que lleva al déficit múltiple de carboxilasas. Los síntomas son variados y pueden comprender retraso psicomotor, convulsiones, déficit inmunitario y alteraciones cutáneas. El monitoreo evalúa la actividad de la enzima biotinidasa. La terapia consiste en la administración de biotina por vía oral.

Hipotiroidismo congénito

Se debe a la ausencia o insuficiente producción de hormonas tiroideas indispensables para el desarrollo y la maduración del cerebro y para un crecimiento normal del niño. La terapia consiste en la administración de tiroxina por vía oral. El diagnóstico y el tratamiento precoz permiten el desarrollo normal del niño. (Frecuencia: aproximadamente 1 neonato cada 1.500).

Galactosemia

Se debe a un defecto hereditario que provoca la acumulación en el organismo de una sustancia, la galactosa, que proviene del metabolismo de los hidratos de carbono, con efectos tóxicos en varios órganos como hígado y ojo. La terapia precoz con una dieta sin galactosa permite una significativa mejoría del desarrollo psico-físico.

Fibrosis quística

Se debe a un defecto genético que puede determinar, de manera muy diferente para cada individuo, problemas de crecimiento y al aparato respiratorio. El test de monitoreo se basa en la dosis de la tripsina. Un valor alterado puede verificarse frecuentemente y para interpretarlo son necesarios posteriores exámenes. La diagnosis en un recién nacido, antes de la aparición de los síntomas, permite prevenir algunas complicaciones y mejorar su historia clínica; permite además ofrecer asesoramiento genético a la familia. Hoy en día están disponibles, además de la terapia sintomática, fármacos incisivos sobre el defecto de base para un creciente número de niños. (Frecuencia: aproximadamente 1 recién nacido cada 4.000).

En el ámbito de la detección de la fibrosis quística es posible, en base a los resultados y en un número muy limitado de niños, que se proceda a un análisis genético de profundización (test genético) para el cual se pedirá su consentimiento al momento de la extracción.

Enfermedades por depósito lisosomal (LSD)

Las LSD se deben a defectos genéticos de enzimas lisosomales con acumulación de sustancias en los lisosomas de órganos y tejidos. Son enfermedades progresivas y pueden determinar una grave discapacidad o muerte más o menos precoz. Se conocen más de cincuenta LSD y se caracterizan por una extrema variabilidad en la edad de aparición, síntomas, evolución clínica y gravedad, aunque en el ámbito de la misma enfermedad o defecto enzimático/genético. Aquellas incluidas en el monitoreo, a través del dosaje enzimático en gota de sangre son tres: enfermedad de Pompe, enfermedad de Fabry, mucopolisacaridosis de tipo I. Para estas enfermedades está disponible la terapia enzimática sustitutiva que

ha cambiado la historia natural de las susodichas enfermedades y modificado la calidad de vida de los pacientes. En caso de diagnóstico a través de monitoreo neonatal la época de inicio de la terapia puede variar en base al defecto enzimático/genético y al fenotipo clínico.

La enfermedad de Pompe

Es causada por la deficiencia de la enzima α -glucosil transferasa ácida lisosómica que lleva a la acumulación de glucógeno en la musculatura cardíaca, esquelética y lisa. Las manifestaciones de la enfermedad de Pompe varían según la edad de aparición (infantil, joven o adulta), tipo de progresión y gravedad de la implicación muscular.

La enfermedad de Fabry

Está causada por la deficiencia de la enzima α -galactosidasa que lleva a la acumulación de glicoesfingolípidos, en particular en riñones, corazón y sistema nervioso con insuficiencia renal, cardiomiopatía o stroke. El monitoreo neonatal en general no permite el diagnóstico en las mujeres.

La mucopolisacaridosis de tipo I

Está causada por la deficiencia de la enzima α -iduronidasa que lleva a la acumulación de mucopolisacáridos, particularmente en el hígado, huesos, ojo y sistema nervioso. En algunos casos puede ser necesario el trasplante precoz de hemocitoblastos.

Inmunodeficiencias congénitas severas combinadas (SCID)

Las inmunodeficiencias severas son un amplio grupo de enfermedades raras (hoy en día se conocen más de doscientas) caracterizadas por un defecto del sistema inmunitario. Los niños con inmunodeficiencia congénita severa combinada (SCID) nacen aparentemente sanos. No obstante, propio por el grave defecto del sistema inmunitario que no les permite defenderse de las enfermedades infecciosas, pueden sufrir precozmente graves daños irreversibles o morir a causa de infecciones que son inocuas en niños que poseen un sistema inmunitario normal. El monitoreo neonatal permite diagnosticar las SCID en los primeros días de vida del niño y de consecuencia, en caso de sospecha de defecto inmunitario, activar la terapia para protegerlo contra todas las infecciones posibles. El monitoreo se realiza buscando moléculas llamadas TREC en una gota de sangre del niño. Las TREC (T cell receptor excision circles) son pequeñas moléculas que se producen durante el desarrollo y la madurez de las células T, importantísimas en la función del sistema inmunitario.

Si se confirma el diagnóstico de una patología congénita, el niño y sus padres son seguidos durante el tratamiento en forma coordinada por la AOU Meyer, de acuerdo con el Punto Nascita Regionale, el Pediatra de Familia y los Centros Clínicos especializados en la cura de la específica patología diagnosticada.

El titular del tratamiento de los datos del programa de monitoreo neonatal es la Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer Firenze. Para mayores informaciones sobre el modo de tratamiento de los datos es posible consultar la informativa en el sitio de la empresa www.meyer.it

Informaciones:

AOU Meyer

viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

tel. 055 5662766 de lunes a viernes, desde las 12:00 hasta las 13

screening@meyer.it