

Su bebé y el tamizaje neonatal

Queridos padres:

La Región Toscana ofrece a su bebé la oportunidad de ser incluido gratuitamente en un programa de tamizaje neonatal.

¿Qué es el tamizaje neonatal?

Dentro de los programas de medicina preventiva, todos los recién nacidos son sometidos gratuitamente a sencillas pruebas que permiten identificar precozmente algunas enfermedades congénitas. La ley nacional n. 104 05/02/92 estableció el tamizaje para fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito y fibrosis quística. Desde 2004, la Región Toscana introdujo también el tamizaje metabólico ampliado, para más de cuarenta enfermedades metabólicas. La ley nacional n. 167/2016 hizo obligatorios dichos tamizajes para todos los nacidos en Italia. Con la resolución regional n. 909/2018, Toscana amplió el tamizaje también a tres enfermedades por acumulación lisosomal y a las inmunodeficiencias congénitas combinadas graves; y con la resolución regional n. 796/2021 introdujo el tamizaje neonatal para la Atrofia Muscular Espinal (AME). Con la resolución regional n. 1149/2025, el panel de patologías objeto de tamizaje neonatal se amplió a otras inmunodeficiencias y enfermedades metabólicas, incluidas algunas lisosomales.

¿Por qué el tamizaje neonatal?

El objetivo del tamizaje neonatal es identificar precozmente, antes de la aparición de los síntomas, algunas enfermedades congénitas y, con el inicio rápido de terapias específicas, prevenir o limitar los daños graves característicos de estas enfermedades.

¿Cómo se realiza?

Se analizan gotas de sangre recogidas mediante una pequeña punción en el talón del recién nacido entre las 48 y 72 horas de vida. Las gotas de sangre se depositan en un papel absorbente especial fijado a una tarjeta con los datos del bebé. Se prevén extracciones adicionales en determinadas categorías de recién nacidos; por ejemplo, con peso inferior a 2 kg, son necesarias tres extracciones: a las 48 horas, a los 14 y a los 30 días. La tarjeta se envía al Hospital Universitario Meyer, donde se realizan los test para todos los nacidos en Toscana. El Hospital Universitario Meyer conserva las tarjetas con las gotas de sangre recogidas durante diez años.

¿Cuándo conocerán los resultados?

Si el recién nacido resulta positivo en alguna de las pruebas de tamizaje, será llamado de nuevo desde el punto de nacimiento o desde el centro de tamizaje para realizar más pruebas. Los resultados normales no se comunican: si no los llaman significa que todos los test fueron negativos.

Atención: ser llamado no significa que el niño esté enfermo, solo que se requieren más comprobaciones.

¿Qué enfermedades se identifican con el tamizaje?

ENFERMEDADES ENDOCRINOLÓGICAS

- Hipotiroidismo congénito

Debido a la ausencia o insuficiente producción de hormonas tiroideas, esenciales para el desarrollo y maduración del sistema nervioso central y para un crecimiento adecuado del niño. El tratamiento consiste en la administración oral de tiroxina. El diagnóstico y tratamiento precoz permiten un crecimiento y desarrollo neuromotor normales.

- Síndrome adrenogenital (Hiperplasia Suprarrenal Congénita por déficit de 21-hidroxilasa)

Es una enfermedad rara en la que las glándulas suprarrenales no producen adecuadamente algunas hormonas vitales como el cortisol y la aldosterona. En su forma más común, este defecto puede provocar, en las primeras semanas de vida, desequilibrios de sales minerales y una producción excesiva de hormonas sexuales. El diagnóstico precoz mediante tamizaje permite iniciar rápidamente la terapia sustitutiva con fármacos que corrigen el defecto y previenen complicaciones muy graves. Con un tratamiento adecuado y controles regulares, los niños pueden crecer y llevar una vida normal.

FIBROSIS QUÍSTICA

Es causada por un defecto genético que puede provocar, de forma muy variable, infecciones pulmonares y alteración de la función digestiva (mala digestión), con trastornos en el crecimiento. Afecta a 1 recién nacido de cada 4,000. El tamizaje se basa inicialmente en la medición de la tripsina (una proteína con actividad enzimática) en una gota de sangre. En el periodo neonatal no es raro que los valores de tripsina estén alterados, lo cual requiere más pruebas. En algunos casos es recomendable un análisis genético más detallado (test genético), para el cual se pedirá su consentimiento. El diagnóstico precoz mejora el curso clínico, previene muchas complicaciones y ofrece asesoramiento genético a la familia. Además de la terapia sintomática, hoy existen medicamentos que actúan sobre el defecto de base en un número creciente de pacientes.

ERRORES CONGÉNITOS DE LA INMUNIDAD (IEI)

Los errores congénitos de la inmunidad (IEI) son un amplio grupo de enfermedades raras (hoy se conocen más de quinientas), todas caracterizadas por un defecto del sistema inmunitario. Los niños con un error congénito del sistema inmunitario nacen aparentemente sanos. Sin embargo, debido al grave defecto que les impide defenderse de las enfermedades infecciosas, pueden sufrir tempranamente daños graves e irreversibles o incluso morir a causa de infecciones que, en cambio, resultan banales para los niños con un sistema inmunitario normal.

El tamizaje neonatal permite diagnosticar la mayoría de los defectos congénitos del sistema inmunitario en los primeros días de vida del bebé y así activar las terapias más adecuadas para protegerlo contra todas las infecciones posibles. En muchos casos, las terapias son capaces de devolver al niño un estado de salud normal.

El tamizaje se realiza buscando moléculas llamadas **TREC** y **KREC** en una gota de sangre del recién nacido. Si el sistema inmunitario es normal, producirá muchos TREC y KREC; por el contrario, un nivel bajo o ausente de estas moléculas es una señal de alarma y sugiere que el sistema inmunitario no está funcionando adecuadamente.

Las **inmunodeficiencias combinadas graves** o **SCID** representan la forma más severa de los errores congénitos del sistema inmunitario. El trasplante de células madre o la terapia génica pueden resolver una SCID y curar al niño. El éxito del trasplante es mayor cuando el niño tiene solo unos pocos meses de vida y no ha tenido infecciones previas. Por este motivo, el tamizaje es fundamental, ya que permite detectar las SCID desde los primeros días de vida.

El tamizaje también puede identificar muchos otros defectos del sistema inmunitario que, aunque menos graves que las SCID, requieren igualmente de un tratamiento inmediato y de una atención precoz del niño con el fin de evitar infecciones graves y otras complicaciones.

En algunos de estos casos, el defecto inmunitario se asocia a otras manifestaciones clínicas (por ejemplo, enfermedades del corazón, de los riñones, del intestino, etc.). En otros, el defecto se relaciona con la incapacidad del niño para producir anticuerpos, lo que lo expone a infecciones graves como neumonía o meningitis si no recibe tempranamente una terapia con anticuerpos.

Cuando aún no existía el tamizaje, estas enfermedades se diagnosticaban tarde, cuando el niño ya había sufrido infecciones graves y complicaciones. En cambio, el tamizaje permite llegar precozmente al diagnóstico e iniciar lo antes posible todos los cuidados necesarios.

ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Las enfermedades metabólicas hereditarias son un amplio grupo de enfermedades genéticas. Sus síntomas pueden manifestarse desde los primeros días de vida, pero a menudo aparecen durante el primer año o más tardíamente, incluso en la edad adulta. Si no se tratan adecuadamente, estas enfermedades pueden afectar a diversos órganos y sistemas como el sistema nervioso central, el corazón, el hígado, los riñones, la piel, etc., y en algunos casos pueden ser causa de muerte súbita.

El diagnóstico precoz permite iniciar rápidamente una terapia dietética y/o farmacológica, lo que mejora el pronóstico y la calidad de vida.

Las enfermedades metabólicas hereditarias sometidas a tamizaje neonatal en Toscana son más de 50 e incluyen:

- Defectos del metabolismo de los aminoácidos (p. ej., fenilcetonuria)
- Acidurias orgánicas

- Defectos del ciclo de la urea
- Defectos de la beta-oxidación de los ácidos grasos
- Deficiencia de biotinidasa
- Galactosemia
- Déficit de descarboxilasa de los L-aminoácidos aromáticos (AADC)
- Epilepsia dependiente de piridoxina
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
- Enfermedades por acumulación lisosomal (LSD): las LSD se deben a defectos genéticos de enzimas lisosomales, que provocan la acumulación de sustancias en los lisosomas de órganos y tejidos. Son enfermedades progresivas que pueden causar discapacidad grave o muerte, en mayor o menor medida, desde etapas tempranas. Se caracterizan por una gran variabilidad en la edad de aparición, los síntomas, la evolución clínica y la gravedad, incluso dentro de la misma enfermedad.

Las LSD incluidas en el tamizaje neonatal en Toscana, mediante la medición enzimática en una gota de sangre, son seis: **Enfermedad de Pompe, Enfermedad de Fabry, Mucopolisacaridosis tipo I, Leucodistrofia metacromática (MLD), Enfermedad de Gaucher, Déficit de esfingomielinasa ácida (ASMD)**

Para todas estas enfermedades existe hoy en día una terapia que ha cambiado su historia natural y mejorado la calidad y la expectativa de vida de los pacientes. En caso de diagnóstico mediante tamizaje neonatal, el momento de inicio del tratamiento puede variar según el defecto enzimático/genético y el fenotipo clínico.

El tamizaje neonatal para la enfermedad de Fabry puede no permitir el diagnóstico en mujeres.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética (afecta aproximadamente a 1 recién nacido de cada 6.000-10.000) caracterizada por debilidad y atrofia muscular progresiva. Entre las distintas formas de la enfermedad, la AME tipo I es la más grave y se manifiesta en los primeros meses de vida, con la ausencia en la adquisición de habilidades motoras como el control de la cabeza y el mantenimiento de la posición sentada. Su evolución es progresiva y conduce al fallecimiento, en promedio, a los 8-9 meses de vida en ausencia de terapias de apoyo.

La terapia específica (oligonucleótidos anti sentido y terapia génica) es tanto más eficaz cuanto antes se inicie; un tratamiento comenzado en fase presintomática puede permitir alcanzar hitos de desarrollo motor comparables a los de los niños no afectados.

El test de tamizaje consiste en un análisis genético-molecular del gen **SMN1** en ADN extraído de gotas de sangre del cartoncito. La presencia de variantes en el gen puede sugerir la existencia de la patología.

Si el tamizaje resulta positivo y se confirma la enfermedad, el Hospital Universitario Meyer (AOU) coordinará un plan de atención y tratamiento junto con el punto de nacimiento regional, el pediatra de familia y centros clínicos especializados para la cura y tratamiento de la patología diagnosticada.

Para más información
Hospital Universitario (AOU) Meyer
tel. 055 5662766 (lunes a viernes, de 12:00 a 13:00)
e-mail: screening@meyer.it
www.meyer.it
viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze (Firencia, Italia)

La nota informativa sobre el tratamiento de datos está disponible en: www.meyer.it/screeningneonatale