

Su bebé y las pruebas de screening (análisis) del/la recién nacido/a

Queridos padres,

La Región Toscana ofrece a su hijo/a la oportunidad de ser inscrito gratuitamente en un programa de screening (análisis) neonatal.

¿Qué cosa es el screening (análisis) neonatal?

En el ámbito de los programas de medicina preventiva, a todos los recién nacidos se les hace, gratuitamente, exámenes sencillos que permiten detectar temprano algunas enfermedades congénitas.

La ley nacional n° 104 05/02/92 ha previsto el screening (análisis) para detectar la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística.

La Región Toscana desde el 2004 ha introducido también el screening (análisis) metabólico ampliado para buscar más de cuarenta enfermedades metabólicas.

La ley nacional 167/2016 ha hecho que esos análisis sean obligatorios para todas las personas nacidas en Italia.

La Toscana, con la resolución regional n° 909/2018, ha extendido el screening (análisis) a otras tres enfermedades de acumulación lisosómica y a las de inmunodeficiencia congénita severa combinada y, con la resolución regional n° 796/2021, ha incluido el screening (análisis) neonatal por Atrofia Muscular Espinal (SMA).

¿Por qué el screening (análisis) neonatal?

El objetivo del screening (análisis) neonatal es detectar a tiempo, antes de la aparición de los síntomas, algunas enfermedades congénitas, y con el rápido inicio de terapias específicas, prevenir o limitar los graves daños típicos de estas enfermedades.

¿Cómo se efectúa?

Se analizan gotas de sangre, recogidas haciendo un pequeño pinchazo en el talón del/la bebé, entre las 48 y 72 horas de nacido/a.

Las gotas de sangre se depositan en un papel absorbente especial adherido a una tarjeta con los datos del/la recién nacido/a.

Se prevén retiros adicionales en categorías particulares de recién nacidos/as, por ejemplo, si el peso neonatal es inferior a 2.000 gr. se requieren tres retiros: a las 48 horas, a los 14 y a los 30 días.

La tarjeta se envía al Hospital Universitario Meyer, donde se realizan las pruebas a todos los/las nacidos/das en Toscana.



El AOU Meyer guarda las tarjetas con las gotas de sangre recolectadas durante diez años.

¿Cuándo sabrá los resultados?

Si el/la bebé resulta positivo a una de las pruebas para las enfermedades investigadas, será llamado desde el hospital donde nació o del centro de análisis (screening) para llevar a cabo más investigaciones.

Los resultados normales no son comunicados, por lo cual, si no se recibe una llamada, significa que todos los análisis han resultado negativos.

Atención: recibir una llamada no significa que el/la bebé está enfermo, significa solamente que se necesita hacer más investigaciones.

¿Cuáles enfermedades se identifican con el screening (análisis)?

Hipotiroidismo congénito

Es debido a la falta o insuficiente producción de hormonas tiroideas indispensables para el desarrollo y la maduración del sistema nervioso central y para un normal crecimiento del /la bebé.

La terapia consiste en la administración de tiroxina por vía oral. El diagnóstico y el tratamiento temprano posibilitan el normal desarrollo del/la bebé.

Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas

La fenilcetonuria ha sido la primera enfermedad metabólica investigada por el screening (análisis) neonatal.

Es debida 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 el desarrollo mental y un crecimiento normal. En algunos casos es posible hacer una terapia farmacológica.

Además de la fenilcetonuria el screening (análisis) es capaz de identificar más de cuarenta enfermedades metabólicas, con una instrumentación compleja llamada espectrometría de masa (LC-MS/MS). Las enfermedades metabólicas son un amplio grupo de enfermedades genéticas causadas por defectos metabólicos. Los síntomas pueden manifestarse ya en los primeros días de vida, pero a menudo se presentan durante el primer año de vida o más tarde incluso en edad adulta. Las enfermedades, si no se tratan adecuadamente, pueden afectar a varios órganos y sistemas como el sistema nervioso central, corazón, hígado, riñones, piel, etc. En algunos casos pueden causar muerte súbita. El diagnóstico temprano permite iniciar rápidamente una terapia dietética y/o farmacológica con mejoramiento del pronóstico y de la calidad de vida.

Las enfermedades metabólicas investigadas en el screening (análisis) 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** (aproximadamente 1 bebé de cada 2.000 nacidos está afectado).

Defecto de biotinidasa

Es un defecto congénito en el metabolismo de una vitamina, la biotina, que conduce a un defecto de carboxilasa múltiple. Los síntomas son varios y pueden incluir retardo psicomotor, convulsiones, defectos inmunitarios y cambios en la piel.

El screening (análisis) evalúa la actividad de la enzima biotinidasa. La terapia consiste en la administración de biotina por vía oral.

Galactosemia

Se debe a un defecto genético que provoca la acumulación de galactosa en el organismo. La galactosa es un derivado del metabolismo de los carbohidratos y tiene efectos tóxicos en varios órganos como el hígado y el ojo. La terapia consiste en una dieta libre de galactosa.

Fibrosis quística

Esta enfermedad es provocada por un defecto genético que puede causar, de forma muy heterogénea, infecciones pulmonares y alteraciones de la función digestiva (mala digestión), con consiguientes alteraciones del crecimiento. Un bebé de cada 4.000 nacimientos sanos se ve afectado.

La prueba del screening (análisis) se basa, en primera instancia, en la dosificación de la tripsina (una proteína con actividad enzimática) en una gota de sangre. En el período neonatal no es raro que se produzca una alteración de los valores de la tripsina cuya interpretación requiere la realización de nuevas pruebas, por lo que, en un número limitado de recién nacidos, es recomendable realizar un análisis genético en profundidad (prueba genética) para la cual se pedirá su consentimiento.

El diagnóstico temprano de la enfermedad a través del screening (análisis) en el período neonatal, generalmente antes de la aparición de los síntomas, permite mejorar la evolución clínica, prevenir muchas complicaciones y brindar a la familia asesoramiento genético para eventuales futuros embarazos.

Además de la terapia sintomática, para un número siempre mayor de personas con fibrosis quística, existen ahora medicamentos que son eficaces para este problema y

están disponibles en las farmacias y ayudan a enfrentar el problema de base de la enfermedad.

Enfermedades de depósito lisosomal (LSD)

Las LSD se deben a defectos genéticos de enzimas lisosomales con depósito de sustancias en los lisosomas de órganos y tejidos. Son enfermedades progresivas y pueden determinar grave invalidez o muerte más o menos precozmente. Se caracterizan por una extrema variabilidad en la edad de la aparición, los síntomas, el curso clínico y la gravedad, incluso dentro de la misma enfermedad.

Las enfermedades incluidas en el screening (análisis) neonatal en Toscana, mediante dosificación enzimática en una gota de sangre, son tres: **enfermedad de Pompe, enfermedad de Fabry, mucopolisacáridos di tipo I.**

Para estas enfermedades se dispone de terapia de reemplazo enzimático que ha cambiado la historia natural y ha cambiado la calidad y la esperanza de vida de los pacientes.

En el caso del diagnóstico mediante screening (análisis) neonatal, el momento de inicio de la terapia puede variar según el defecto enzimático/genético y el fenotipo clínico.

La enfermedad de Pompe

Es causada por una deficiencia de la enzima α -glucosidasa lisosomal ácida que conduce a una acumulación de glucógeno, en particular en el tejido del músculo cardíaco y esquelético. Las manifestaciones de la enfermedad de Pompe varían según la edad de aparición (lactante, juvenil o adulta), tipo de progresión y la gravedad de la afectación muscular.

La enfermedad de Fabry

Es causada por la deficiencia de la enzima α -galactosidasa que conduce a una acumulación de glucoesfingolípidos, particularmente en los riñones, corazón, y sistema nervioso con insuficiencia renal, miocardiopatía o accidente cerebrovascular. El screening (análisis) neonatal generalmente no permite un diagnóstico en mujeres.

La mucopolisacaridosis tipo I

Es causada por una deficiencia de la enzima α -Iduronidasa que conduce a la acumulación de mucopolisacáridos, en particular en el hígado, los huesos, los ojos y el sistema nervioso. En algunos casos puede ser indicado el trasplante temprano de células madre hematopoyéticas.

Inmunodeficiencias congénitas combinadas graves (SCID)

Las inmunodeficiencias graves son un gran grupo de enfermedades raras (en la actualidad se conocen más de trescientas), todas caracterizadas por un defecto en el sistema inmunológico.

Los niños con inmunodeficiencia congénita combinada grave (SCID) nacen aparentemente sanos. Sin embargo, debido al grave defecto del sistema inmunológico que no les permite defenderse de las enfermedades infecciosas, pueden sufrir daños graves e irreversibles de forma prematura o incluso morir por infecciones que en cambio son triviales para los niños que tienen un sistema inmunológico normal.

El screening (análisis) neonatal permite diagnosticar las SCID en los primeros días de vida del/la bebé y luego, en caso de sospecha de defecto inmunológico, activar la terapia para curar el sistema inmunológico mientras lo/la protege contra todas las posibles infecciones. En muchos casos, las terapias pueden volver al niño/a perfectamente sano.

El screening (análisis) se realiza buscando moléculas llamadas TREC en una gota de sangre del/la bebé. Las TREC (*T cell receptor excision circles*) son pequeñas moléculas que se producen durante el desarrollo y la maduración de las células T, que son muy importantes en la función del sistema inmunológico. Si el sistema inmunológico es normal, producirá muchas TREC; al contrario, niveles bajos o ausentes de TREC son una llamada de atención y sugieren que el sistema inmunitario no está funcionando correctamente.

Atrofia Muscular Espinal (AME)

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética (aproximadamente 1 bebé de cada 6.000-10.000 está afectado) caracterizada por debilidad y atrofia muscular progresiva. Entre las diferentes formas de la enfermedad, la AME tipo I es la más grave y se manifiesta en los primeros meses de vida, con la falta de adquisición de capacidades motoras de la cabeza y el mantenimiento de la posición sentada; el curso es progresivo con una muerte promedio a los 8-9 meses de vida en ausencia de terapias de apoyo. La terapia específica (oligonucleótidos antisentido y terapia génica) es tanto más efectiva cuanto antes viene aplicada; la terapia iniciada en la fase presintomática puede permitir alcanzar etapas de desarrollo motor similares a las de los niños/as no afectados.

La prueba de screening (análisis) consiste en el análisis genético molecular del gen SMN1 (presencia/ausencia en homocigosidad del gen) sobre ADN extraído de las gotas de sangre de la tarjeta.

Para informaciones sobre la modalidad de tratamiento de los datos es posible consultar las Informaciones en el sitio www.meyer.it/screeningneonatale.

En caso de screening (análisis) neonatal positivo y diagnóstico confirmado, se le garantizará un monitoreo de control y atención coordinado por AOU Meyer en colaboración con el Centro de maternidad regional, el pediatra de familia y los



centros clínicos especializados para el tratamiento de la patología específica diagnosticada.

Para informaciones
AOU Meyer
tel. 055 5662766 de lunes a viernes, desde las 12:00 hasta las 13:00
e-mail screening@meyer.it
www.meyer.it
viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

Loghi
Meyer - Servizio Sanitario/Regione - Rete pediatrica