

Protocolos de Neonatología

Screening neonatal

A. URBÓN ARTERO, C. REIG DEL MORAL

Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia

INTRODUCCIÓN

Revisaremos el screening neonatal, desde la descripción por Wilson y Jungner en 1968 de los criterios que han sido aplicados en la detección precoz de enfermedades en el recién nacido, hasta los avances actuales en la medicina genómica que han modificado sustancialmente estas bases.

Se comentan los métodos diagnósticos prenatales más utilizados como los analíticos y ultrasonografía prenatal.

Se describen los procedimientos que se aplican en la actualidad y se describen las enfermedades más frecuentemente diagnosticadas.

El futuro asociado a la medicina genómica nos abre todas las posibilidades y nos invita a reflexionar sobre las cuestiones éticas, que creemos debería ser el punto de mayor debate en estos temas de despistaje precoz.

En la parte final incluimos nuestro guión de trabajo en el intento de evitar el diagnóstico tardío de luxación de cadera y un protocolo sobre la punción del talón en el recién nacido.

El *screening* neonatal está viviendo unos tiempos muy exigentes, en un tema muy cambiante y con una gran dualidad entre la presión social y los gastos ocasionados.

El buscador Google informa de más de 125.000 entradas sobre screening neonatal y son incontables las pági-

nas web para información de padres. La reunión de Oxford sobre Ética y Perinatología, ya informó sobre este tema que "Lo hacemos mejor pero nos sentimos peor".

Aunque cada Sociedad debe de elegir las entidades patológicas para detección neonatal en base entre otros aspectos a los pecuniarios, epidemiológicos y éticos, son validos los criterios expuestos por Wilson y Jungner en 1968.

- La enfermedad es un problema sanitario importante sin diagnóstico clínico precoz hasta el daño irreparable.
- Se dispone de un tratamiento efectivo, que aplicado precozmente mejora la evolución.
- El test diagnóstico es adecuado y el método sencillo.
- El coste económico de la detección será razonable.
- Compromiso de seguimiento de resultados anormales.

ESTUDIOS PRENATALES

- Técnicas analíticas: alfa-fetoproteína en suero con una fiabilidad del 75%.
- Ultrasonografía: con una fiabilidad variable según el problema a diagnosticar, para encefalocele 100%, espina bifida 60%, defectos pared 89% y trisomía 21 del 60%.
- Detección sistemática de diabetes gestacional.
- Consentimiento informado.

Correspondencia: Dr. Alfonso Urbón Artero. C/ San Valentin 4º dcha. 40003 Segovia.
Correo electrónico: alfonsourbon@yahoo.es

© 2006 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-NoComercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.1/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

Hay dos técnicas para estudio cromosómico neonatal:

- **FISH** (hibridación in situ fluorescente). Método tradicional, tarda 3 semanas cuesta entre 150 y 300 euros.
- **QF-PCR** (amplificación simultánea por PCR de secuencias de ADN en 5 cromosomas). Necesita 12 horas, para los cromosomas X, Y, 13, 18, 21 y cuesta 72 euros. Eficaz, rápida y barata

La detección sistemática admite características diferentes para un programa de diagnóstico de enfermedades o para un programa de cribado.

Programa de diagnóstico

- Se realizan sobre población de riesgo.
- Son costosos.
- Conllevan "riesgos".
- Aportan solución definitiva.

Programa de cribado

- Se realizan sobre sujetos sanos.
- Son menos costosos y más fáciles de realizar.
- Son fiables y rápidos.
- Definen población riesgo.
- No aportan soluciones definitivas.
- Un programa satisfactorio de cribado debe ofrecer una cobertura cercana al 100% y un seguimiento del 95%.

La prueba para detección de hipotiroidismo

- Se basa en la realización de TSH considerándose positivo el caso si la cifra es superior a 10 micro IU/ml.
- Si supera el corte se mide tiroxina (T4).
- La frecuencia en España es de 1/2.355 (incluye transitorios).

La prueba para detección de fenilcetonuria

- La alteración se localiza en un gen autosómico recesivo del cromosoma 12.
- La alteración bioquímica es un fallo en la conversión de fenilalanina en tirosina.
- Existen más de 35 mutaciones.
- La frecuencia en España es de 1/10.569.
- La cifra de corte para fenilalanina es < 120 micromoles/L.

El *screening* genético y metabólico necesita consentimiento explícito y es un tema de actualidad el "nacimiento por negligencia" que en Francia con la doctrina Perruche

obliga a la indemnización moral y económica de las familias que demuestran que el diagnóstico precoz les hubiera permitido tomar decisiones.

El cribado auditivo neonatal

Los casos positivos oscilan entre el 0.7 por mil para niños sin riesgo y el 17 por mil para niños con riesgo con un promedio, según diferentes autores, entre el 2 y el 3 por mil de los recién nacidos.

Se realiza antes del Alta en las Maternidades de los Hospitales o previa cita a los niños nacidos en otros Hospitales.

La prueba inicial es el estudio de otoemisiones acústicas y la obtención de un resultado normal excluye el diagnóstico de pérdida auditiva. El programa no debe de superar el 3% de falsos positivos ni el 7% de repeticiones.

Tras la confirmación con una segunda prueba de un resultado positivo se remite al servicio de ORL para estudio diagnóstico y tratamiento precoz si procede.

PROPUESTA DE ACTUACIÓN PEDIÁTRICA EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERA EN RECIÉN NACIDOS

Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia

Solicitar ecografía urgente de cadera y consulta urgente con traumatología

- Limitación muy importante de la abducción.
- Ortolani o Barlow positivos.
- Acortamiento de extremidad inferior.

Solicitar ecografía de cadera al mes de vida

- Chasquido de cadera a la abducción.

Solicitar ecografía de caderas al mes de vida si Score >

- | | |
|--------------------------------------|---|
| • Primigesta | 1 |
| • Limitación moderada a la abducción | 1 |
| • Sexo femenino | 1 |
| • Oligoamnios | 1 |
| • Asimetría de pliegues | 1 |
| • Rotación externa EEII | 1 |
| • Gemelar | 1 |
| • Galeazzi positivo | 2 |
| • Antecedente familiar LCC | 3 |
| • Parto de nalgas o transversa | 3 |

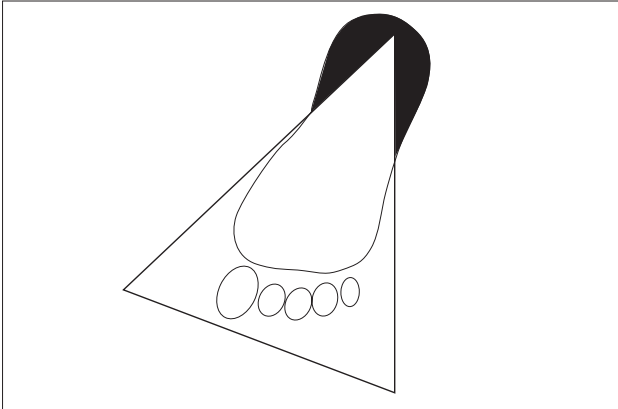


Figura 1. Zona indicada para punción del talón.

PROTOCOLO PARA TOMA DE MUESTRAS DE SANGRE DE TALÓN

Introducción

La sangre obtenida por punción de talón es una mezcla de sangre arterial, venosa y capilar con líquido intersticial e intracelular en la que la mayor proporción corresponde a la sangre arterial.

Indicaciones

Su obtención está indicada cuando se precisan pequeñas cantidades y no sea posible la punción venosa, para estudio de gases o para muestra de papel secante para estudios de enfermedades metabólicas.

Contraindicaciones

Su obtención está contraindicada en cualquier zona del pie que no se corresponda con los bordes laterales posteriores (Fig. 1), en los dedos, por estar el hueso a menos de 1,5 mm y en zonas de punción previa, edematosas, inflamadas, cianóticas, con mala perfusión o infectadas.

La muestra obtenida no es válida para VSG, cultivos o estudio de coagulación.

No es segura para contajes celulares o para potasio sino fluye espontáneamente sin compresión.

Material necesario

- Guantes.
- Lancetas estériles o sistema automático de punción.

- Capilares con heparina (no EDTA), plastilina, barrita metálica e imán para homogeneizar la muestra. Frasco de muestra.
- Alcohol de 70% y algodón.
- Paño caliente o calentador de uso único (*Infant Heel Children's Medical Ventures*).

Técnicas para disminuir el dolor

- Chupete.
- Solución de sucrosa al 2% 2 ml.
- Crema anestésica.
- Paracetamol.
- Lanceta mecánica.

Procedimiento

- Colocar al niño, a ser posible, con los pies más bajos que el resto del cuerpo.
- Precalear la zona a 42°C durante 3 minutos y aplicar masaje suave.
- Limpiar con alcohol de 70°. No usar povidona porque interfiere para el potasio, fósforo, bilirrubina y ácido úrico.
- Secar; el no secado interfiere con la glucosa y produce hemólisis.
- Puncionar en la zona adecuada: bordes posteriores laterales del talón (Fig. 1).
- Usar lanceta de 2,4 mm para neonatos a término y lanceta de 1,5 mm para prematuros. Aunque hay lecho capilar entre 0,35 y 1,6 mm con la punción de 2,4 mm la muestra es mayor y no hay riesgo de lesión en hueso ni nervio.
- Si es para muestra de papel secante, no tocar los círculos del papel.
- Aplicar compresión suave para hemostasia.

Complicaciones

- Respuestas terapéuticas inadecuadas por resultados incorrectos.
- Celulitis u osteomielitis.
- Quemaduras.
- Hematoma.
- Nódulos calcificados que aparecen 1-2 meses después.
- Daño del nervio.
- Dolor.
- Hemorragia.

BIBLIOGRAFÍA

1. National Committee for Clinical Laboratory Standards. Procedures for the collection of diagnostic blood specimens by skin puncture. 3rd ed Villanova PA: NCCLS, 1992.
2. Shah V, Ohlsson A. Venopuncture versus heel lance for blood sampling in term neonates. Cochrane Review in the Cochrane Library. Issue 2 1998 Oxford. Update software.
3. Gomella TL. Neonatología. 4^a ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2002. p. 443-466.
4. Elorza Fernández MD. Dolor en el recién nacido. *An Pediatr* 2003; **58**(4): 293-295.
5. Cunningham G. The science and politics of Screening Newborns: *N Engl J Med* 2002; **346**: 1084-1085.
6. Khoury M, McCabe L, McCabe E. Population Screening in the Age of Genomic Medicine: *N Engl J Med* 2003; **348**(1): 50-58.