

Tamiz Metabólico Neonatal

Q.F.B. Sergio Antonio Salazar Lozano M. en C.

Los defectos congénitos son desórdenes que afectan la forma como un cuerpo funciona o se ve (*a veces ambos*). Los defectos son de muchos tipos y aquellos que presentan rasgos físicos distinguibles a simple vista tienden a ser detectados preferencialmente por técnicas de imagen y solamente apoyados, en algunos casos, por estudios de laboratorio clínico en el periodo prenatal.

Al momento del nacimiento, la evaluación pediátrica del neonato es de suma importancia, pero muchas características de salud del neonato son invisibles, sólo pueden ser detectadas a tiempo con un estudio sanguíneo denominado Tamiz Metabólico Neonatal (TMN).

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son una serie de trastornos en los que existe algún error en el metabolismo del neonato. De forma individual, estos problemas son infrecuentes, aunque colectivamente se tornan más y más importantes a medida que la investigación de éstos se vuelve más incluyente.

En los EIM, defectos en un solo gen resultan en anomalías en la síntesis o catabolismo de proteínas, carbohidratos o grasas. La mayoría de los EIM se deben a un defecto en una enzima o proteína de transporte, lo que resulta en un bloqueo de la vía metabólica.

Los efectos nocivos son debidos a una acumulación tóxica de sustratos anteriores al bloqueo, intermediarios de vías metabólicas alternas y/o defectos en la producción de energía o su utilización causada por una deficiencia de productos debajo del bloqueo (*bioquímicamente hablando*).

Casi todas las enfermedades metabólicas poseen varias formas que varían en la edad de su aparición, severidad clínica y en su modo de herencia.

La categoría de los EIM es como sigue:

1. Desórdenes del metabolismo de las

proteínas (*aminoacidopatías, acidopatías orgánicas y defectos en el ciclo de la urea*).

2. Desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos (*desórdenes de intolerancia a los carbohidratos, desórdenes de almacenaje de glucógeno y desórdenes de gluconeogénesis y glucogenólisis*)

3. Desórdenes de almacenamiento lisosomal.

4. Defectos de la oxidación de ácidos grasos.

5. Desórdenes mitocondriales.

6. Desórdenes peroxisomales.

A esta altura es importante mencionar que no todos los trastornos identificados en un TMN son EIM; con nuestro TMN también es posible detectar:

1. Un desorden del desarrollo: el hipotiroidismo congénito.

2. Hemoglobinopatías, que son también desórdenes genéticos, pero no metabólicos, sino hematológicos.

3. Finalmente, la fibrosis quística, que es una enfermedad genética (*autosómica recesiva*), pero no metabólica.

La mayoría de estos trastornos son hereditarios, aunque algunos casos pueden presentarse sin antecedentes familiares. Es difícil establecer con certeza a cuánto asciende el número de niños que al nacer sufren de este tipo de padecimientos, sin embargo, se sabe que la frecuencia en los Estados Unidos de Norteamérica es de 1 de cada 5,000 nacimientos.

La frecuencia mundial de los EIM es muy



Lister Laboratorios

Paul P. Harris #102 Fracc. Vista Hermosa, Tampico, Tam.

TELÉFONO: (833) 800 16 44 al 47

www.lister.com.mx

similar a la estadounidense.

La frecuencia de cada EIM varía de acuerdo a la composición étnica o racial de la población, pero la mayoría son bastante raros. De los infantes que desarrollan síntomas de sepsis sin factores de riesgo, tantos como el 20% pueden padecer de un error innato del metabolismo.

La incidencia en diferentes grupos raciales o étnicos varía con la predominancia de ciertos EIM u otros trastornos genéticos o congénitos en grupos particulares; por ejemplo, la fibrosis quística 1 de cada 1,600 personas de ascendencia europea, anemia de células falciformes 1 de cada 600 personas de origen africano y la enfermedad de Tay-Sachs 1 de cada 3,500 Judíos Ashkenazi.

“Hereditario” (que se adquiere por herencia, de padres a hijos) no significa **“congénito”** (que se nace con él), y muchos pacientes pueden presentar una aparición tardía de la enfermedad en su niñez, adolescencia o aún en su adultez.

Esta serie de trastornos del metabolismo presenta en muchas ocasiones un cuadro clínico confuso para el médico, en cuyo caso un tamiz metabólico es de una ayuda invaluable.

Además en este tipo de enfermedades el tiempo que pasa el paciente sin intervención médica adecuada merma su calidad de vida de manera significativa, en donde algunos daños llegan a ser irreversibles (comúnmente, en los bebés y niños, el deterioro es neurológico).

Es importante enfatizar que la enfermedad en el paciente puede manifestarse en la niñez, la adolescencia, o incluso de adulto. Por lo tanto, las manifestaciones de la enfermedad pueden darse en diferentes etapas de la vida del individuo, esto es dependiente de muchos factores y es vital tomarlo en cuenta para procurar las precauciones pertinentes según sea el caso.

En el caso en que el médico interprete un resultado positivo en el tamiz metabólico se recomienda la asesoría de un especialista calificado que puede ser un genetista, un pediatra, o alguno otro con credenciales que lo certifique en la materia.

Es importante enfatizar que en caso de resultar un TMN con alguna desviación, **Laboratorios Lister** (a través de **Lister Alta Especialidad**) se compromete a coadyuvar con el médico tratante. Nuestro servicio incluye comunicación con el médico y colaboración en cada uno de los pasos que éste determine.

1. Toma de muestra del talón del neonato.
2. Proceso de muestra.
3. Entrega de resultado.
 - a. Resultado Normal.
 - b. Resultado con desviación.
- i. Comunicación inmediata con el médico tratante.
- ii. Discusión del caso.
- iii. Presentación de alternativas diagnósticas.
- iv. Toma de decisiones por parte del médico tratante.
- v. Seguimiento y posteriores intervenciones (*sólo de ser necesario*).



Enfermedades y principios de detección.



- **Fibrosis quística** – Fluoroinmunoensayo a tiempo resuelto.
- **Hiperplasia adrenal congénita** – Fluoroinmunoensayo a tiempo resuelto.
- **Hipotiroidismo neonatal congénito** - Fluoroinmunoensayo a tiempo resuelto.
- **Hemoglobinopatías** (Hb H, Hb Bart's, Hb N-Baltimore, Hb J-Baltimore, Hb Grady, Hb Camden, Hb Hope, Hb A1c, Hb A, Hb F, Hb G-Georgia, Hb Russ, Hb G-Philadelphia, Hb D-Punjab, Hb Montgomery, Hb S, Hb E O-Árabe, Hb A2 y Hb C) – Isoelectroenfoque.
- **Trastornos de aminoácidos** (fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, enfermedad de orina de jarabe de acre o maple, aciduria isovalérica, aciduria propiónica, aciduria metilmalónica, homocistinuria, tirosinemia hereditaria tipo I, tirosinemia hereditaria tipo II, tirosinemia hereditaria tipo III, hawkinsinuria, alcaptonuria, albinismo oculocutáneo, histidinemia, aciduria piroglutámica, citrulinemia, argininemia, deficiencia de ornitina transcarbamilasa, hiperprolinemia tipo I, hiperprolinemia tipo II, deficiencia de Δ^1 -Pirrolina 5-carboxilato sintetasa, etc.) – Espectrometría de masas.
- **Acumulación de acil-carnitinas** (carnitina libre, acetilcarnitina, propionilcarnitina malonilcarnitina/3-hidroxi-butirilcarnitina, butirilcarnitina, metilmalonil/3-hidroxi-isovalerilcarnitina, isovalerilcarnitina, tiglilcarnitina, glutarilcarnitina/3hidroxi-hexanoilcarnitina, hexanoilcarnitina, adipilcarnitina, octanoilcarnitina, octenoilcarnitina, decanoilcarnitina, decenoilcarnitina, decadienoilcarnitina, dodecanoilcarnitina, dodecenoilcarnitina, tetradecanoilcarnitina [miristoilcarnitina], tetradecenoilcarnitina, tetradecadienoilcarnitina, 3-hidroxi-tetradecanoilcarnitina, hexadecanoilcarnitina (palmitoilcarnitina), hexadecenoilcarnitina, 3-hidroxi-hecadecanoilcarnitina, 3-hidroxi-hexadecenoilcarnitina, octadecanoilcarnitina [estearoilcarnitina], octadecenoilcarnitina [oleoilcarnitina], octadecadienoilcarnitina [linoleoilcarnitina], 3-hidroxi-octadecanoilcarnitina, 3-hidroxi-octadecenoilcarnitina y succinilacetona) – Espectrometría de masas.
- **Defectos en el metabolismo de carbohidratos** (galactosemia [deficiencia de galactocinasa, deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa y deficiencia de uridina difosfato (UDP)-galactosa 4'-isomerasa] y deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa) – Fluorimetría.
- **Inmunodeficiencias** (Deficiencia de Biotinidasa) – Fluorimetría.