

# TAMIZAJE (SCREENING) NEONATAL DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO Y ENFERMEDADES METABÓLICAS

## Rómulo Lu De Lama

Médico endocrinólogo del ISN.  
Magister en Salud Materno Infantil de la Universidad de Londres.  
Asistente al curso de screening neonatal de hipotiroidismo congénito y enfermedades metabólicas en Sapporo, Japón.

La desnutrición crónica y el hipotiroidismo congénito son las causas prevenibles más frecuentes de retardo mental. La maduración del sistema nervioso central termina varios meses después del nacimiento y en este proceso, las hormonas tiroideas tienen un papel fundamental. Es por ello, que el tratamiento del hipotiroidismo congénito (con levotiroxina sódica) debe iniciarse durante el primer mes de vida para prevenir el daño neurológico y el retardo mental. Desde hace más de 20 años, los países desarrollados han venido implementando, programas de tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito. Estos programas cuentan con sustento legal y realizan campañas educativas dirigidas a la población sobre la importancia del examen y el derecho que tienen las madres de exigir que se haga la prueba en sus hijos recién nacidos. La prueba es de bajo presupuesto y se realiza mediante la recolección de unas gotas de sangre en tarjetas Guthrie (papel de filtro), obtenidas mediante la punción del talón del recién nacido con una lanceta, preferentemente entre el tercer y sexto día de vida. La prueba puede tener una sensibilidad y especificidad del 99%, en las mejores condiciones técnicas. La incidencia de esta enfermedad varía de un país a otro, una de las más altas ocurre en la India con un caso por cada 1,000 nacidos vivos que contrasta con China con una incidencia de 1/6,000 recién nacidos vivos. Aunque la incidencia va aumentando conforme mejoran las técnicas de laboratorio, pudiéndose detectar casos leves. Por ejemplo en Japón, la incidencia inicialmente era muy baja (1/7,000), pero las técnicas de laboratorio fueron mejorando y ahora la incidencia es de 1/2,800. Por otro lado, la incidencia en Estados Unidos es de 1/2,700 nacidos vivos, en Australia de 1/4,000 y en México hay dos estudios con diferentes resultados, 1/1,428 y 1/1,800. La incidencia en el Perú es desconocida, y los estudios al respecto se han realizado con muestras de número reducido<sup>1,2,3</sup>.

Los países más desarrollados fueron pioneros en el tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito (HC), siendo Canadá el primero en implementarlo en 1975. También se ha implementado la detección precoz hiperplasia suprarrenal congénita y de enfermedades metabólicas en las cuales la intervención tem-

prana puede mejorar significativamente la calidad de vida de los niños. Las principales enfermedades metabólicas son en primer lugar la fenilcetonuria, la galactosemia, la orina en miel de arce, homocistinuria, histidinemia, etc.

La historia del tamizaje neonatal no es reciente. A principios del siglo 20, Garrod introdujo el concepto de "errores innatos del metabolismo", y 30 años más tarde Fölling identificó la fenilcetonuria. En los años 50, Bickel reportó el primer tratamiento eficaz de esta enfermedad y 10 años más tarde Guthrie introdujo el procedimiento de tamizaje masivo mediante una prueba sanguínea. Actualmente, esta prueba es un ejemplo de medicina preventiva en Salud Pública. En Latinoamérica, países como Cuba, Chile, Costa Rica y Uruguay tienen programas nacionales de tamizaje neonatal con una cobertura de más del 90% de los neonatos y además, Argentina, Brasil, México y recientemente Bolivia cuentan con programas a nivel regional. En la gran mayoría de los casos estos programas son financiados por el estado. (Ver Tabla)<sup>4,5,6</sup>

## PROGRAMAS ESTABLECIDOS EN LATINOAMERICA

PAIS	AÑO DE INICIO	NEONATOS TAMIZADOS	COBERTURA
Brazil (7 estados)	1976-97	1'500,000	60%
Argentina (algunas ciudades)	1985-96	312,000	45%
México (algunas ciudades)	1989-98	890,000	39%
Cuba (nacional)	1986	152,000	98%
Chile (nacional)	1988-99	270,000	97%
Costa Rica (nacional)	1990	68,000	91%
Uruguay (nacional)	1990	60,000	99%
Bolivia (algunas ciudades)	2001	n.d.	n.d.

Las técnicas de laboratorio han ido evolucionando y actualmente los exámenes realizados mediante reactivos radioactivos están a punto de desaparecer por su impacto en el medio ambiente, y los métodos ELISA y quimioluminiscencia lo han reemplazado.

En 1997, el Instituto de Salud del Niño de Lima (ISN) inauguró el primer laboratorio de tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito en el Perú, con la donación de un equipo donado de última generación. Pese a las gestiones realizadas, no se contó con financiamiento estatal para iniciar el programa y se inició un estudio piloto financiado por los padres en un hospital materno infantil de Lima, esta fue una experiencia muy aleccionadora, en la cual se hizo evidente que para el éxito de un programa de tamizaje neonatal, es necesario contar con una eficiente organización y la financiación del estado.

Es probable que por razones étnicas la incidencia de hipotiroidismo congénito en el Perú sea similar a la de México, es decir un caso por cada 1,500 nacidos vivos. Por otro lado, los casos de enfermedades metabólicas como fenilcetonuria y galactosemia son sumamente raras, comparadas a poblaciones caucásicas.

Tanto para el Ministerio de Salud como para ESSALUD, sería conveniente realizar un balance costo-beneficio para iniciar programas de tamizaje neonatal.

A principios de la década de los 80, la Dra. Rojas del ISN, realizó un estudio de tamizaje neonatal de HC en la Maternidad de Lima, en el cual obtuvo un caso positivo en algo más de 1,500 muestras analizadas. Por otro lado, en el estudio piloto de 1997, con el nuevo equipo, se hizo evidente que detalles, tales como la contaminación del papel (por inadecuada manipulación, la calidad de la toma de muestra, el secado, el adecuado transporte de las tarjetas (antes de las 24 horas después de tomada de muestra), etc. Una falla en cualquiera de ellos, echaría a perder todo el programa. Se hace necesario contar con personal bien capacitado en cada uno de los centros de toma de muestra. También es de importancia crucial implementar los mecanismos adecuados para localizar

y confirmar el diagnóstico de HC en los casos positivos. Sin estos mecanismos, todo el proceso no tendría ningún impacto en la población.

Otros puntos a tener en cuenta son los costos de personal de laboratorio, control de calidad, transporte de muestras y resultados, así como de mantenimiento de los equipos de laboratorio. También es importante para la sostenibilidad del proyecto, contar con el debido financiamiento que asegure la sostenibilidad del programa.

En conclusión, la detección precoz de enfermedades congénitas como el hipotiroidismo congénito para prevenir el retardo mental y de hiperplasia suprarrenal congénita para prevenir la muerte neonatal deberían ser estudiados como una posibilidad para mejorar la Salud Pública del país.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Damaso-Ortiz B. San Pedro-Suarez M. et al. Examen de tamiz neonatal para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito. La experiencia del Instituto Nacional Perinatal. Bol Med Hosp Infant Mex. vol 52,4. abril 1995 244-48.
2. Vasquez A. Leon-Luna A. et al. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Revista del Inst. Mexicano de Seguridad Social. vol 37,5 1994.
3. Proceedings of the 3rd Asia-Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening. November 15.18, 1998. Thailand.
4. Naruse H. Neonatal Screening in Japan, past and presence. Journal of Japanese Society for Mass-screening 1998. Vol 1998. vol 8, supplement 1, 1-27.
5. Conferencia del Dr. Fukushi. Curso de Screening neonatal de hipotiroidismo congénito en Sapporo, Japón, nov-dic 2000.
6. Sakura M, Mizoguchi N, Ono H, Nishimura Y, et al. Congenital porto-systemic shunt as the mayor cause of galactosemia. Hiroshima University School of Medicine, Japan, 2000.