



## Tamiz neonatal en México

Ángel Eduardo Martínez Montes  
Ana Cecilia Cepeda Nieto  
Facultad de Medicina Unidad Saltillo, UAdeC  
acepedanieto@yahoo.com



El tamiz metabólico neonatal es un procedimiento para la detección de enfermedades en recién nacidos aparentemente sanos. Estas enfermedades se presentan de forma "silen-

cosa" en el recién nacido, son poco frecuentes dentro de la población y pueden ser diagnosticadas de manera temprana en los primeros días de vida. Si no son tratadas a tiempo, pueden ocasionar severos daños al sistema nervioso, interferir en la adaptación biológica, psicológica y social del neonato, así como causar discapacidad o la muerte.

El tamiz neonatal se clasifica de acuerdo a las enfermedades/parámetros que éste evalúa, dividiéndolo en tamiz neonatal básico (simple) y tamiz neonatal ampliado. El primero evalúa de cuatro a cinco enfermedades, mientras que el segundo lo hace con desde 20 hasta 67 enfermedades, dependiendo del laboratorio. Las enfermedades que detecta el tamiz neonatal básico son: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa y galactosemia.



Se han descrito más de trescientas enfermedades metabólicas congénitas identificadas como errores innatos del metabolismo de aminoácidos, ácidos orgánicos, hidratos de carbono y lípidos, las cuales son causadas por mutaciones genéticas que provocan la disfunción de enzimas con funciones específicas de eliminación de sustancias que, en elevadas cantidades, pueden ser tóxicas para el organismo. Por lo menos un 95% de estas enfermedades se transmite con un patrón de herencia autosómica recesiva (Barba-Evia, 2004; Calderon-López, 2008).

La recolección de la muestra de sangre capilar se obtiene a partir de una punción del talón del recién nacido los primeros tres a cinco (o hasta siete) días de vida extra uterina, y se colocan de cuatro a seis gotas de sangre sobre un papel filtro específico llamado "tarjeta de Guthrie". La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana.

### Hipotiroidismo congénito

Es la causa más frecuente de retraso mental prevenible en el niño. Se debe a una disminución congénita de la función biológica de las hormonas tiroideas que puede ser ocasionada por una disminución de su producción a nivel hipotálamo-hipófisis o a nivel tiroideo, o bien por una falla en su transporte o resistencia a nivel tisular.

La incidencia en México es de uno por cada 2 mil 800 recién nacidos vivos (ISSSTE, 2015),

por ello la importancia de su detección temprana.

### Fenilcetonuria

Es la más frecuente de los trastornos metabólicos congénitos a nivel mundial. Es causada por una alteración en la enzima fenilalanina hidroxilasa, provocando una acumulación de fenilalanina, lo que resulta dañino para el sistema nervioso; interfiere en la maduración cerebral, migración de neuroblastos, mielización de las vainas nerviosas y estratificación de las células de la corteza cerebral, ocasionando un retraso psicomotor y deterioro intelectual severo e irreversible (CENETEC, 2016).

Se desconoce certeramente la incidencia de fenilcetonuria en México. Según un estudio piloto, la incidencia es de 1 por cada 70,082 recién nacidos vivos (Barba-Evia, 2004).

### Galactosemia

Es un trastorno hereditario autosómico recesivo que ocasiona la acumulación del disacárido galactosa (presente en la leche) en la sangre del bebé, debido a una deficiencia en alguna de las tres enzimas responsables del metabolismo de galactosa hacia glucosa (galactocinasa, galactosa-1-fosfato uridiltransferasa [GALT], o uridinofosfato galactosa epimerasa [UDP]). Los síntomas aparecen dentro de los primeros días y puede llegar a ser mortal debido a su alta hepatotoxicidad



aguda, diatésis hemorrágica y predisposición a sepsis por la bacteria *E. coli*.

En México, el Instituto Mexicano del Seguro Social reporta una frecuencia de uno por cada 59 mil 158 recién nacidos vivos (Delgado-González, 2013; CENETEC, 2017).

### Hiperplasia suprarrenal congénita

Comprende un conjunto de alteraciones por herencia autosómica recesiva causadas por la deficiencia primaria de la enzima 21-hidroxilasa, que provoca un desequilibrio hormonal con deficiencia de glucocorticoides y mineralcorticoides e incremento de  $17\alpha$ -hidroxiprogesterona y andrógenos. Provoca la pérdida de sal y puede ocasionar la virilización femenina (Secretaría de Salud, 2014).

En México se reporta una incidencia a nivel nacional de uno por cada 8 mil 743 recién nacidos vivos (IMSS, 2016).

### Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa

Enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X caracterizada por una deficiencia de la enzima G6PD que se encuentra en la membrana del eritrocito, ocasionando una anemia hemolítica. Es la deficiencia enzimática humana más común en el mundo.

La Secretaría de Marina Armada de México estimó la tasa de 9.6 por cada 10,000 recién nacidos vivos con la enfermedad con deficiencia de G6PD, aclarando que su población tiene características especiales al resto de las otras Instituciones de salud (Trigo-Madrid, 2014).

### Tamiz neonatal en México: un poco de historia

Los programas de tamiz neonatal constituyen una prioridad dentro de la atención en problemas de salud pública. En México no existe información certera acerca de la prevalencia de las enfermedades detectadas mediante el tamiz neonatal (Trigo-Madrid, 2014).

Alrededor del año 1970, el doctor Antonio Velázquez Arellano regresó a México después de hacer un doctorado en genética humana en la Universidad de Michigan con la intención de implementar el tamiz metabólico. En 1973 se realizó por primera vez el tamiz neonatal para enfermedades metabólicas en México, inicialmente solo para la detección de fenilcetonuria, galactosemia, enfermedad de orina de jarabe de maple, homocistonuria y tirosema (Velázquez, 1977). Este programa fue cancelado en 1977 para nuevamente establecerlo hasta 1986, dirigido a la detección de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Fue hasta 1995 cuando el tamiz neonatal quedó incorporado a la Norma Oficial Mexicana



NOM-007-SSA2-1993 con carácter de obligatoriedad (Barba-Evia, 2004; Velázquez, 1991; Velázquez, 1998).

En el año 2014, se emitió una nueva Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013 para la prevención y control de los defectos de nacimiento, donde se estableció como obligatorio el tamiz neonatal ampliado para la detección de errores innatos del metabolismo, sin especificar la cantidad de enfermedades que éste debe diagnosticar.

En función a los avances tecnológicos y con el nuevo marco jurídico normativo, un gran número de instituciones en México realizan estudios de tamiz neonatal ampliado; sin embargo, la literatura sobre dichos programas es escasa y se desconocen los registros epidemiológicos de prevalencia de las distintas enfermedades metabólicas (Trigo-Madrid, 2014).

La variabilidad de los paneles de tamiz neonatal es un fenómeno común, no sólo en México, sino en todo el mundo. En el 2008 la Organización Mundial de la Salud publicó la síntesis y revisión de los criterios para el correcto establecimiento de los programas de tamiz de enfermedades, diferentes a los criterios clásicos del tamiz de enfermedades de Wilson and Jungner establecidos en 1968 (Vela-Amieva, 2009).

En México la única institución de salud del sector público que realiza el panel más amplio de tamiz con la detección de nueve enfer-

medades metabólicas, es PEMEX (Petróleos Mexicanos). El IMSS realizaba en el 2009 la detección de solo cuatro enfermedades (hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y deficiencia de biotinidasa) (Vela-Amieva, 2009). En año 2012 el Gobierno Federal anunció la anexión de detección de la galactosemia al tamiz neonatal realizado por el IMSS.

La Secretaría de Salud realiza únicamente la detección de hipotiroidismo congénito, siendo la Institución con el tamiz más reducido (Vela-Amieva, 2009).

La Organización Mundial de la Salud ha establecido claramente la importancia en la eficacia de los servicios sanitarios para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas congénitas, la cual depende de la existencia de un conjunto de servicios clínicos y de diagnóstico especializados en un sistema de atención primaria. Es necesario un núcleo de especialistas en genética médica, cirugía pediátrica, imagenología y medicina fetal (OMS, 2010).

Los Institutos Nacionales de Salud de México, tienen corresponsabilidad en la gobernanza que debe fincarse en los estudios de evaluación de tecnología para la salud y en el desarrollo de protocolos de investigación operativa para la implementación de un sistema nacional de tecnovigilancia y la identificación de efectos adversos de las enfermedades metabólicas congénitas (Mancilla-Ramírez, 2013).



## Referencias

- Barba-Evia J. R. 2004. Tamiz Neonatal: Una estrategia preventiva. *Revista Mexicana de Patología Clínica* 51(3): 130-144.
- Calderón-López G., Jiménez-Parrilla F., Losada-Martínez A. 2008. Screening Neonatal. Servicio de Neonatología del H. Infantil Virgen del Rocío de Sevilla. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la Asociación Española de Pediatría. *Neonatología* 44:423-433.
- CENETEC. 2016. Tratamiento dietético-nutricional del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria en 1°, 2° y 3er nivel de atención. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México.
- CENETEC. 2017. Galactosemia. Tamizaje, diagnóstico, tratamiento médico de las complicaciones e intervención nutricional. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México.
- Delgado-González E, Burciaga-Torres MA, Morales-García JIC, González-Guerrero JL, Valdés-Huezo B, Salcedo-García AV. Prevención de enfermedades al nacimiento y tamiz neonatal. En: Salud Pública 1ª edición. Borja-Aburto VH. Colección 70 años de Medicina de Excelencia en el IMSS. Academia Mexicana de Cirugía. Editorial Alfil. México 2013; 149-167.
- IMSS. 2016. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Tamizaje, diagnóstico y tratamiento 1er, 2° y 3er nivel de atención. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México.
- ISSSTE. 2015. Prevención, detección y diagnóstico de hipotiroidismo congénito en el primer nivel de atención. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México.
- Mancilla-Ramírez J., Jiménez-Guiterrez C., Granados-Cepeda M. L. 2013. El tamiz neonatal ampliado en México: ¿corresponde a la realidad del país?. *Perinatol Reprod Hum* 27 (1): 5-7.
- Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013. Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. México: Diario Oficial de la Federación, Órgano del Gobierno Constitucional de los Estados Unidos Mexicanos, Tomo DCCXXIX, 24; 2014
- OMS. 2010. Defectos Congénitos. Informe de Secretaría. A63/10. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf?ua=1&ua=1&ua=1](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf?ua=1&ua=1&ua=1)
- Secretaría de Salud. 2014. Tamizaje, diagnóstico y tratamiento del paciente con hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México.
- Trigo-Madrid M., y cols. 2014. Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de



sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. Instituto Nacional de Pediatría. *Acta Pediátr Mex* 35:448-458.

Vela-Amieva M., Belmont-Martínez L., Ibarra-González I., Fernández-Lainez C. 2009. Variabilidad Institucional del tamiz neonatal en México. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México* 66 (5): 431-439.

Velázquez A, Villareal M, Galindo M. 1977. Newborn Genetic Screening: The Mexican program. En: Armendares S, Lisker R, Ebling F, Henderson I, editores. *Human genetics*. Amsterdam: Excerpta Médica: 214-24.

Velázquez A. Neonatal screening in Mexico. 1991. En: Wilcken B, Webster D, editores. Neonatal screening in the nineties. Sydney: Kelvin Press; 43-44.

Velázquez A. 1998. El nuevo tamiz neonatal: una revolución en la pediatría preventiva. *Bol Med Hosp Infant Mex* 55:313-315.