

Pruebas de Detección en Recién Nacidos y Mejoramiento de la Salud Infantil

Abril 2017

Introducción

Los Tamizajes neonatales en los recién nacidos son fundamentales para los esfuerzos que se están efectuando para mejorar la salud infantil. Más de 4 millones de bebés son examinados cada año para determinar sus problemas de salud que, si permanecen sin detectar o sin tratar, pueden resultar en la muerte o en serias limitaciones mentales y/o físicas a largo plazo.

1. Por medio de la detección precoz, más de 12,500 bebés en los Estados Unidos reciben anualmente tratamientos e intervenciones que les salvan la vida.
2. Además de mejorar los resultados en cuanto al mejoramiento de la salud, el tamizaje neonatal en recién nacidos puede reducir los costos para el sistema de cuidado de la salud.

Antecedentes

Desarrollo del tamizaje neonatal en recién nacidos

El tamizaje neonatal en recién nacidos comenzó en 1960 cuando el Dr. Robert Guthrie desarrolló una prueba para la fenilcetonuria (PKU), un trastorno hereditario que aumenta la fenilalanina en la sangre. “La fenilalanina se encuentra en la mayoría de los alimentos y puede acumularse en la sangre y los tejidos de un bebé...resultando en daños al cerebro” (3). El diagnóstico y la intervención precoces, involucrando un cambio en la dieta del bebé, han dado como resultado que los niños crecieran con inteligencia y salud mejoradas significativamente. Este descubrimiento condujo a que los estados crearan programas para el tamizaje neonatal en recién nacidos para identificar el PKU y luego para otras condiciones.

POSICIÓN del AACC:

La prueba de detección en recién nacidos es vital para mejorar la salud infantil. AACC respalda los esfuerzos públicos y privados para mantener, mejorar, y expandir los programas de pruebas de detección en recién nacidos. La asociación apoya también los esfuerzos basados en evidencias para identificar condiciones adicionales a ser detectadas y el uso de muestras residuales para el aseguramiento de la calidad y el mejoramiento continuo del cuidado de la salud

Beneficios Obtenidos en el Tamizaje Neonatal Precoces

La detección precoz de un trastorno es una experiencia que altera la vida de los recién nacidos afectados. Puede significar la diferencia entre la vida y la muerte o si un niño desarrolla una incapacidad física o mental. Por ejemplo, cada año más de 2,000 bebés en los E.E.U.U. son diagnosticados con hipotiroidismo congénito primario (CH) (4). El diagnóstico y tratamiento precoces para esta condición evita que el bebé desarrolle limitaciones intelectuales permanentes mientras que también le ahorra a la economía de los E.E.U.U. aproximadamente \$400

millones anualmente en costos de cuidados de salud (2). De manera similar, la detección y el tratamiento del PKU ahorran adicionalmente

de \$1 billón a \$2 billones cada año ya que los niños con esta condición requieren de cuidados especializados (5).

Expansión de los Programas de Pruebas de Detección en Recién Nacidos

En respuesta a los hallazgos de la GAO, El Congreso promulgó en el 2008 la Ley llamada “El Tamizaje Neonatal en Recién Nacidos Salva Vidas” (Newborn Screening Saves Lives Act), la cual proveía ayuda financiera a los estados para ampliar sus programas de detección en recién nacidos. Muchos estados respondieron positivamente a la iniciativa federal. A partir del 2017, 46 estados y el Distrito de Columbia realizan pruebas de detección para al menos 29 de las 34 condiciones tratables (8). El estatuto proveía también fondos para los Centros de Control y Prevención de Enfermedades (Centers for Disease Control and Prevention, o CDC) y al HRSA para educar y entrenar personal de laboratorios del estado sobre las nuevas pruebas y tecnologías para detección y para asistir a los programas de detección en la mejora de la evaluación, coordinación y tratamiento de los recién nacidos afectados. El AACC avaló la legislación del 2008.

Mejoras en la Tecnología

El desarrollo de la espectrometría de masas en tándem de tipo electrospray (MS/MS) facilitó la rápida expansión del tamizaje neonatal en recién nacidos. Anteriormente a la introducción del MS/MS era necesario tomar una alícuota de la muestra y realizar una prueba para cada trastorno. El MS/MS es una técnica multi-análito que permite detectar trastornos múltiples a partir de una sola muestra de sangre de manera más rápida, precisa y efectiva en costo que los métodos anteriores. Los médicos pueden ahora diagnosticar más enfermedades metabólicas antes de la aparición de los síntomas, evitando de esta manera que los recién nacidos puedan sufrir estados de salud adversos e irreversibles y hasta la muerte. El uso de la tecnología MS/MS ha jugado un papel vital en la expansión del tamizaje neonatal en recién nacidos. Más avances en tecnologías nuevas, tales como el

secuenciamiento, deberían permitir a los laboratorios detectar enfermedades adicionales.

Uniformidad del Tamizaje

Aunque el tamizaje neonatal en recién nacidos se volvió universal luego del descubrimiento del Dr. Guthrie, hubo amplia disparidad entre los estados en cuanto al número de condiciones para las cuales los recién nacidos eran examinados. Un estudio de la Oficina General de Contabilidad (General Accounting Office, o GAO) para el año 2003 indicó que los trastornos genéticos y metabólicos detectados por los programas de pruebas de detección en recién nacidos variaba de 4 hasta 36 (6). En respuesta a este estudio, una de las agencias federales activamente involucrada en el tamizaje neonatal en recién nacidos, la Administración de Recursos y Servicios para la Salud (Health Resources and Services Administration, o HRSA) solicitó al Colegio Americano de Genética Médica (American College of Medical Genetics, o ACMG) desarrollar una lista, basada en evidencias, de los trastornos para los cuales se disponía de una prueba precisa y de un tratamiento efectivo (7). El Grupo de Expertos en Pruebas de Detección para Recién Nacidos del ACMG identificó 29 condiciones básicas. El HRSA avaló la lista del ACMG. La lista ha sido expandida a 34 condiciones.

Proceso de Revisión Basado en Evidencias

El HRSA y otras partes interesadas están continuamente buscando identificar nuevas condiciones que puedan ser agregadas a la lista recomendada de pruebas de detección. El Comité (federal) Asesor sobre Enfermedades Heredables en Recién Nacidos y Niños (federal Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children, o ACHDNC) tiene a su cargo la dirección de esta labor. El ACHDNC emplea un proceso riguroso basado en evidencias para determinar si una condición justifica ser colocada en la lista federal de condiciones recomendadas para la detección. El AACC apoya el uso de una revisión basada en evidencias para identificar futuras condiciones que puedan conducir a mejoras en el cuidado neonatal y asistir a los

estados en la toma de decisiones informadas sobre la expansión de sus programas.

Empleo de Muestras Residuales para Mejorar la Detección en Recién Nacidos

El tamizaje neonatal en recién nacidos implica también el almacenamiento y empleo de muestras residuales. En la actualidad, los estados sacan muestras de sangre sobre tarjetas especiales (tarjetas Guthrie) para cada bebé. Una vez realizada la prueba inicial, estas manchas de sangre secas son almacenadas hasta llevar a cabo pruebas de

confirmación. Una vez completado el proceso de pruebas, cada estado decide si se conservarán las muestras residuales y, si deciden conservarlas, bajo qué circunstancias otros pueden tener acceso a las manchas de sangre.

La AACC incita a los estados a que retengan muestras residuales y que permitan su uso para mejoras en el cuidado pediátrico, incluyendo el desarrollo de intervalos de referencia más consistentes, nuevas pruebas para la detección y métodos mejorados para el tamizaje de detección.

Consideraciones

La creación, mantenimiento y mejoramiento continuo de un programa que examina a más de 4 millones de recién nacidos cada año requiere de esfuerzos importantes por parte de laboratorios de salud pública, además de la participación activa y la cooperación de muchas partes interesadas, incluyendo organizaciones de laboratorios, el Congreso, agencias federales y estatales, laboratorios privados, hospitales, fabricantes de diagnóstico in vitro, defensores de los niños y muchos otros. Estos grupos son críticos para el desarrollo de nuevas y mejores pruebas diagnósticas, el desarrollo de nuevos tratamientos, la educación del público, y el aseguramiento de que los recién nacidos reciban el tratamiento necesario para impedir enfermedades debilitantes o la muerte. Los papeles específicos y las acciones de estas múltiples partes interesadas se describen a continuación

Organizaciones de Laboratorios

- × Las organizaciones de laboratorios deberían educar al público sobre el valor y la importancia del tamizaje neonatal en recién nacidos a través de sitios web para consumidores, tales como Lab Tests Online.
- × Las organizaciones de laboratorios deberían trabajar con los principales interesados para mejorar, expandir y promover el tamizaje neonatal en recién nacidos.

- × La comunidad de laboratorios debería consultar con los especialistas en ética y colaborar con otras partes interesadas sobre la correcta retención y uso de las valiosas muestras y manchas de sangre residuales de recién nacidos para actividades relacionadas con el mejoramiento de la calidad e investigación que pudieran beneficiar a la salud pública.

Congreso

- × El Congreso debería continuar la ayuda a los programas de pruebas de detección en recién nacidos por medio de la Newborn Screening Saves Lives Act.
- × El Congreso debería evaluar periódicamente los esfuerzos de los E.E.U.U. relacionados con las pruebas de detección en recién nacidos para asegurar que estos programas están cumpliendo con sus objetivos.

Agencias federales y estatales

- × La HRSA, los CDC y los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health), las agencias federales que lideran en pruebas de detección en recién nacidos, deberían continuar asistiendo a los estados con la expansión y mejoramiento de sus programas, coordinar el cuidado de seguimiento e identificar nuevas condiciones

básicas que puedan ser detectadas y tratadas.

- × Los programas estatales de pruebas de detección en recién nacidos deben continuar expandiendo las condiciones que se prueban a medida que la evidencia lo justifique y asegurar que los bebés cuyas pruebas resultan positivas para alguna condición reciban un cuidado de seguimiento oportuno y adecuado.

Laboratorios Públicos y Privados

- × Los laboratorios de los sectores público y privado proveen información crítica para el diagnóstico del estado de un recién nacido. Los laboratorios deben continuar siendo líderes en la investigación y desarrollo de pruebas de detección nuevas y mejoradas, y proveer servicios de pruebas de precisión.
- × Los laboratorios públicos que realizan pruebas de detección deberían publicar su desempeño con el tamizaje neonatal según su evaluación por medio de la participación en el Programa de Aseguramiento de Calidad de Pruebas de Detección en Recién Nacidos de los CDC (CDC Newborn Screening Quality Assurance Program). Esta revisión aseguraría que se han utilizado los controles de detección más adecuados para maximizar los beneficios para los recién nacidos.
- × Un laboratorio que lleva a cabo ensayos para pruebas de detección en recién nacidos necesita asegurar la disponibilidad diaria de los ensayos para asegurar un análisis puntual y la preparación oportuna de los informes de resultados críticos de la detección. Se requiere el desarrollo de sistemas de notificación para acelerar la comunicación con los médicos de resultados anormales y acelerar el tamizaje confirmatorio y el tratamiento clínico.

Hospitales

- × El tamizaje neonatal en recién nacidos comienza en los hospitales, los cuales obtienen la mayoría de las muestras. Los hospitales deben asegurar que el personal está entrenado adecuadamente para sacar muestras adecuadas, para completar de forma precisa todos los formularios necesarios y para enviar oportunamente las muestras a las instalaciones que realizan la detección.

Fabricantes de Diagnóstico In Vitro

- × Los avances tecnológicos en las plataformas analíticas de alto rendimiento como la espectrometría en masa y el secuenciamiento están expandiendo rápidamente la habilidad de los laboratorios para detectar enfermedades adicionales. Los fabricantes necesitan continuar sus esfuerzos actuales para mejorar estos métodos analíticos con el fin de reducir aún más los resultados falsos tanto positivos como negativos.

Defensores de los Niños

- × Los defensores de los niños deben continuar su labor con proveedores prenatales para educar a las futuras madres en cuanto a los tamizajes neonatales que son requisitos estatales, su propósito y el significado de los resultados.

Todas las Partes Interesadas

- × Todas las partes interesadas deben continuar su trabajo con el Congreso y con las agencias federales para aumentar la conciencia de la importancia del tamizaje neonatal en recién nacidos e insistir en el financiamiento continuo de los esfuerzos de detección en recién nacidos y para más investigación con el fin de identificar nuevas condiciones para las cuales el tamizaje y la intervención pueden mejorar el cuidado y los resultados individuales.

Referencias

1. Centers for Disease Control and Prevention. Newborn Screening

- Laboratory Bulletin. October 2008.
https://www.cdc.gov/nbslabbulletin/pdf/nslb_bulletin.pdf (Consultado en Abril del 2017).
2. Association of Public Health Laboratories. The Newborn Screening Story: How One Simple Test Changed Lives, Science and Health in America. 2013.
https://www.aphl.org/aboutAPHL/publications/Documents/NBS_2013May_The-Newborn-Screening-Story-How-One-Simple-Test-Changed-Lives-Science-and-Health-in-America.pdf (Consultado en Abril del 2017).
 3. Centers for Disease Control and Prevention. Newborn Screening: Importance of Newborn Screening.
<https://www.cdc.gov/ncbddd/newbornscreening/> (Consultado en Abril del 2017).
 4. Association of Public Health Laboratories. Newborn Screening: Four Facts Policymakers Need to Know.
https://www.aphl.org/aboutAPHL/publications/Documents/NBS_2012Dec20_Newborn-Screening-Four-Facts-Policymakers-Need-to-Know.pdf (Consultado en Abril del 2017).
 5. March of Dimes. Newborn Screening Issue Brief.
<http://www.marchofdimes.org/materials/Issue-Brief-newborn-screening-november-2014.pdf> (Consultado en Abril del 2017).
 6. General Accounting Office. Newborn Screening: Characteristics of State Programs. March 2003. <http://www.gao.gov/assets/240/237601.pdf> (Consultado en Abril del 2017).
 7. Health Resources and Services Administration/ American College of Medical Genetics. Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System. 2006.
<https://www.hrsa.gov/advisorycommittees/mchbadvisory/heritabledisorders/uniformscreening.pdf> (Consultado en Abril del 2017).
 8. March of Dimes Press Release: Newborn Screening Legislation Introduced in U.S. House of Representatives. March 20, 2013.
<http://www.marchofdimes.org/advocacy/newborn-screening-saves-lives-reauthorization-act.aspx#> (Consultado en Abril del 2017).
 9. Newborn Screening Saves Lives Reauthorization Act of 2014.
<https://www.congress.gov/113/plaws/publ240/PLAW-113publ240.pdf> (Consultado)