




● ESPECIAL ●



Los **exámenes** de los **primeros** **días**

Los exámenes para detectar las enfermedades congénitas, también llamados "screenings" neonatales, son muy importantes para proteger la salud del niño desde los primeros días de vida.

Veamos en qué consisten y cómo se llevan a cabo.

● ESPECIAL ●

Durante el embarazo, todas las mujeres se preguntan angustiosamente si su hijo nacerá sano. Pregunta que vuelven a plantearse justo después del nacimiento. En este momento, el neonatólogo se ocupa de comprobar que todo va como es debido, sometiendo al niño a los controles rutinarios. Sin embargo, durante los días sucesivos, también pueden realizarse otro tipo de exámenes. Se trata de los llamados test de "screening", controles que



Justo después del nacimiento, el niño es sometido a una atenta exploración por parte del neonatólogo, para comprobar su estado de salud

se efectúan a los recién nacidos para descartar las anomalías genéticas más conocidas. Estos exámenes permiten descubrir, por lo tanto, la existencia de en-

fermedades poco frecuentes que, de no tratarse de forma precoz, podrían causar daños irreversibles al pequeño. Además, en todos los centros de maternidad, se efectúan las maniobras de Ortolani y Barlow, para descubrir la posible existencia de la displasia de cadera (un defecto de la articulación que está en el origen de la luxación), que, a menudo, suele completarse con un examen ecográfico de las caderas. Por último, en los centros más avanzados, también se realizan controles de la audición. A estos test se añaden los programas de investigación, que prevén exámenes para descubrir la presencia de diabetes y de otras enfermedades raras, o bien para estudiar la concomitancia de los factores que causan el síndrome de la llamada "muerte súbita del lactante".

Una extracción rápida y sencilla

■ Poco antes de recibir el alta, casi siempre durante el tercer día de vida del niño, las enfermeras de la cli-

nica o del hospital efectúan una pequeña extracción de sangre pinchando el talón del recién nacido. La muestra, recogida en un papel de filtro especial, se manda a centros especializados, donde se diluye y analiza, con el fin de detectar la existencia de posibles enfermedades metabólicas. Si todo es normal, el resultado se comunica a los padres. Si, por el contrario, se descubre alguna anomalía (cosa que, por fortuna, sólo sucede en casos muy raros), el examen deberá repetirse de una manera más exhaustiva.

■ De todos modos, conviene saber que puede producirse un "falso positivo", es decir, que en un primer examen se obtenga un resultado desfavorable y, en un segundo examen, el resultado sea normal.

Veamos, a continuación, cuáles son las principales enfermedades genéticas que se pueden analizar.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El hipotiroidismo congénito primario es la enfermedad endocrina más fre-

¿POR QUÉ SÓLO ALGUNAS?

Gracias a la tecnología moderna, actualmente, se pueden diagnosticar centenares de enfermedades congénitas en el momento de nacer. ¿Por qué, entonces, el "screening" se limita solamente a unas cuantas? La respuesta la encontramos en las reglas básicas que deben respetar los exámenes masivos para poder ser considerados socialmente útiles.

* **LA RELACIÓN COSTE/BENEFICIOS HA DE SER FAVORABLE.** Si la incidencia de la enfermedad en cuestión es demasiado baja (comprendida entre 1 de cada 20.000 y 1 de cada 60.000 recién nacidos, según los países), se considera de poca utilidad efectuar centenares de miles de test para descubrir tan pocos casos. Por el contrario, es más conveniente someter a un examen exhaustivo a los hermanos de los pocos niños afectados por la enfermedad en cuestión.

* **EL TEST DEBE SER SENSIBLE (ES DECIR, DEBE DESCUBRIR TODOS LOS CASOS DE ENFERMEDAD) Y, AL MISMO TIEMPO, ESPECÍFICO (CAPAZ DE DETECTAR ÚNICAMENTE A LOS SUJETOS REALMENTE POSITIVOS).** Si no es lo suficientemente sensible y proporciona "falsos negativos" con cierta frecuencia, el "screening" no es útil. Si, por el contrario, evidencia muchos "falsos positivos", lo cual significa que es poco específico, no cumple con su función, pues somete a los familiares a un notable estrés psicológico, para después poner de manifiesto, en la mayoría de los casos, que no existe ningún problema.

* **LA ENFERMEDAD DEBE PODER CURARSE Y EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DEBE OFRECER MEJORES POSIBILIDADES DE CURACIÓN QUE UNO MÁS TARDÍO,** basado en síntomas clínicos ya evidentes.

¿Test genéticos para todos?

De momento, no es así

➔ **Hoy en día, con el mapa del ADN, teóricamente, es posible identificar muchísimas enfermedades genéticas.** Sin embargo, de momento, únicamente se trata de "ciencia ficción", ya que a los recién nacidos no se les efectúa ningún "screening" de este tipo. Sólo se realizan "screenings" a los que ya presentan determinados

síntomas o tienen un familiar con un problema genético (en cuyo caso, precisamente, se habla de "familiaridad" de una enfermedad determinada).

➔ **En la actualidad, no tiene sentido hablar de "screenings genéticos", ya que, por ahora, sólo se efectúan los llamados test diagnósticos, siempre con el consentimiento de los padres, que**

deben estar debidamente informados. Estos test sirven para confirmar la presencia de una enfermedad, para descubrir posibles portadores sanos o bien para controlar la salud de los hermanos de niños enfermos. En este último caso, el diagnóstico se puede obtener durante la vida intrauterina (mediante la amniocentesis o el examen de las vellosidades del corion).

cuenta durante la edad evolutiva.

■ **Es muy difícil efectuar un diagnóstico clínico inmediatamente después del nacimiento,** debido a que la sintomatología puede no ser específica, estar camuflada o, incluso, completamente ausente.

■ **Por el contrario, es posible obtener un diagnóstico seguro mediante la determinación bioquímica de las hormonas implicadas, que se dosifican en la sangre del niño.** Si la enfermedad se diagnostica dentro de las tres o cuatro primeras semanas de vida, bastará con practicar una adecuada terapia hormonal sustitutiva para evitar daños graves a todos los órganos y, en particular, al sistema nervioso central.

FENILCETONURIA

■ **Se trata de una enfermedad congénita del me-**

tabolismo, debida a un defecto en el proceso de transformación de algunas sustancias alimenticias. En este caso, el organismo no posee la enzima adecuada para "metabolizar" la fenilalanina, un aminoácido que, en consecuencia, se acumula en órganos vitales (hígado, riñones y cerebro), causando daños irreparables.

■ **No obstante, si se diagnostica a tiempo, esta enfermedad puede curarse,** simplemente, adoptando una alimentación apropiada.

Este trastorno afecta a uno de cada diez mil recién nacidos.

■ **Para detectarla, se puede efectuar el test de Guthrie en la sangre del recién nacido.**

FIBROSIS QUÍSTICA

■ **Se trata del test de "screening" más controvertido.** Muchos investigadores opinan que, a pesar de ser más frecuente que otras enfermedades raras (afecta a uno de cada 2.000-2.500 recién nacidos), diagnosticar precozmente la fibrosis quística

ofrece pocas ventajas, porque, en la actualidad, todavía no existe una terapia específica para tratarla.

■ **Esta enfermedad se caracteriza por una composición alterada de las secreciones de las glándulas seromucosas;** el moco, demasiado denso y viscoso, provoca, con el tiempo, la destrucción de algunos órganos, en especial, de los pulmones y el páncreas.

■ **Además, se asocia a una alteración de las secreciones de las enzimas digestivas pancreáticas,** que, de



A través de una sencilla extracción de sangre efectuada en el talón del niño, hoy en día, puede saberse si el pequeño corre el riesgo de sufrir enfermedades congénitas del metabolismo y, en caso de obtenerse resultados positivos, intervenir a través de una dieta o tratamiento adecuados

● ESPECIAL ●



La diabetes se puede predecir y prevenir

La causa de la diabetes de tipo 1 (insulino-dependiente) aún sigue siendo un misterio. Sin embargo, desde hace bastantes años, se sabe que la presencia de algunos anticuerpos puede predecir la posibilidad de desarrollar la enfermedad en 70 de cada 100 niños con familiares diabéticos de primer grado, y en 50 de cada 100 de los restantes recién nacidos.

todos modos, puede corregirse mediante la administración de dichas enzimas por vía oral. Sin embargo, en lo concerniente a las disfunciones del hígado, páncreas y pulmones, las terapias de las que se dispone actualmente sólo pueden prolongar la supervivencia del paciente y mejorar su calidad de vida. En los casos más graves, el trasplante es el único tratamiento eficaz.

GALACTOSEMIA

■ También pertenece al grupo de las enfermedades metabólicas, pero es más rara. Afecta a uno de cada 60.000 recién nacidos y está causada por la carencia de la enzima que metaboliza los hidratos de carbono, la galactosa.

■ También en este caso, si la enfermedad se diagnostica justo después del nacimiento, bastará con some-

ter al niño a una dieta adecuada para evitar sus consecuencias. Además de detectar la galactosemia, el "screening" puede efectuarse para descubrir de forma precoz un posible déficit de biotinidasa y la existencia de hiperplasia suprarrenal. El primero es un error congénito del metabolismo, cuyos síntomas pueden resolverse en muy pocas horas, administrando dosis farmacológicas de biotina, llamada, también, vitamina H o B8. La segunda es un síndrome que afecta a uno de cada 9.000 recién nacidos y que está causado por un defecto de síntesis de las hormonas suprarrenales.

* Las enfermedades metabólicas se deben a la carencia de algunas enzimas, necesarias para la digestión

● ESPECIAL ●

DISPLASIA DE CADERA

■ Hace unos años, la llamada "luxación congénita de cadera" sólo se podía detectar cuando el niño aprendía a caminar. Se trata de un defecto congénito de la cadera, que impide a la cabeza del fémur

permanecer firmemente ubicada en la cavidad llamada acetábulo. Debido a este motivo, desde hace ya bastantes años, en las clínicas y hospitales, se efectúan las denominadas maniobras de Ortolani y Barlow. El neonatólogo tiende

al pequeño boca arriba y le coge las piernas, flexionándolas de manera que formen un ángulo de 90° con la pelvis. Después, las separa hacia el exterior. Si advierte una especie de salto con la punta de los dedos, significa que la cadera tiene una luxación.

un separador, para corregir definitivamente este defecto.

SORDERA

Debido a la dificultad para saber si un niño presenta problemas de sordera, en algunos países, durante los primeros días de vida, se somete a los recién nacidos a exámenes especiales de la audición.

■ Un defecto congénito bilateral "significativo" puede obstaculizar el desarrollo del lenguaje y comprometer la capacidad de relación del pequeño. El "screening" se suele efectuar a los recién nacidos "de riesgo", es decir, a los prematuros con malformaciones congénitas o a aquellos que han tomado antibióticos durante sus primeros días de vida, pues, en estos casos, la posibilidad de padecer sordera es muy superior a lo normal.

A la caza de anomalías aún más raras

Han revolucionado los "screening" neonatales. Se trata de nuevos y sofisticados métodos, de un elevado perfil tecnológico, como la "Tandem Mass Spectrometry". Este examen permite descubrir muchas enfermedades metabólicas, además de las ya consideradas.

En muchos países, existen proyectos para estudiar este tipo de enfermedades. Entre ellos, figura el "screening" neonatal de la fenilcetonuria, que efectúa un control comparando los resultados obtenidos a través del "Tandem Mass" y los relativos al "screening" llevado a cabo con el método tradicional. Es

importante que los programas de este tipo se efectúen durante el tiempo necesario, para valorar adecuadamente su impacto social. Por tanto, no hay que dejarse llevar por el triunfalismo, porque este test no resulta efectivo si no va acompañado por una terapia y por controles adecuados. En caso de diagnóstico positivo, el niño debe ser controlado en centros altamente especializados.

➔ El progreso técnico alcanzado induce a pensar que, dentro de 10-15 años, este tipo de técnicas podrán analizar, al mismo tiempo, hasta 100-150 enfermedades metabólicas hereditarias.

■ Ya que esta maniobra no pone de manifiesto las subluxaciones (es decir, las anomalías más leves de la articulación), en muchos centros sanitarios, también se efectúa una ecografía de las caderas durante los tres primeros meses de vida del niño. Si una displasia se diagnostica de inmediato, es suficiente poner al niño

Desde que nace hasta el momento en que se le da de alta, el pequeño es seguido constantemente por el personal del centro, con el fin de controlar sus primeros progresos

* Para detectar defectos en la cadera, se realizan las maniobras de Ortolani y Barlow





EXÁMENES SELECTIVOS sólo en lugares donde el riesgo es más elevado

A demás de los "screenings" anteriormente citados, existen "screenings" selectivos, que sólo se practican a los recién nacidos que viven en regiones de riesgo elevado, en las que están más extendidas enfermedades como la talasemia (o anemia mediterránea), el favismo (un defecto congénito debido a la falta de una enzima, que provoca una repentina anemia acompañada por ictericia, después de comer habas o ingerir determinados fármacos) o la enfermedad de Wilson, una patología que, si no se diagnostica y trata precozmente, da lugar a una grave afección del sistema nervioso central y del hígado, llegando, en los casos más graves, a provocar una cirrosis hepática.

*** En el período neonatal, poco puede hacerse contra la talasemia. Por ello, el "screening" se efectúa a los adultos jóvenes, para descubrir a los portadores sanos antes de que se conviertan en papás.**

Aunque actualmente existen test diagnósticos bastantes precisos para descubrir el favismo, no se practican a todos los recién nacidos.

Únicamente en unos pocos centros, se aplican determinados exámenes de control de las hipoacusias (déficit de la audición) a todos los recién nacidos.

■ **Para comprobar si el oído está sano, se recurre al examen de las otoemisiones acústicas.** Un aparato, conectado al oído a través de un auricular, registra la ener-

** Si se diagnostica de forma precoz, ni siquiera la sordera más grave causa posteriores daños al pequeño*

gía acústica generada por la cóclea (un conducto en forma de espiral situado en el oído interno) que, en respuesta a un "click", transforma las vibraciones sonoras en estímulos nerviosos.

■ **Este examen suele efectuarse poco antes de dar de**

alta al niño, mientras este está dormido. Cuando el test induce a pensar en la existencia de una hipoacusia, se recurre a un método más sofisticado. Actualmente, existen aparatos portátiles destinados a efectuar el "screening" auditivo, muy manejables y de fácil utilización, que requieren muy poco tiempo para proporcionar resultados verdaderamente fiables.

■ **Si se diagnostica precozmente, gracias a las prótesis digitales de última generación, ni siquiera la sordera más grave causa ulteriores daños al pequeño.** De esta manera, se obtiene el resultado deseado en toda actividad de "screening": descubrir un problema y tratarlo de inmediato, cuando todavía es posible curarlo completamente o, por lo menos, evitar consecuencias perjudiciales. ■

MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE: un electrocardiograma controvertido

➔ **Recientes estudios han puesto de manifiesto que los recién nacidos con una determinada alteración de la frecuencia cardíaca (en términos médicos, el alargamiento de la onda Q-T) tienen más probabilidades de sufrir SMSL (Síndrome de la Muerte Súbita del Lactante).** En algunos lugares, esto ha dado lugar a que se efectúen electrocardiogramas a los recién nacidos sanos, con el fin de detectar esta anomalía. Sin embargo, también ha provocado una gran confusión, hasta el punto de que, en la actualidad, éste es uno de los "screening" más controvertidos. Se recomienda no

convertirlo en un "screening" masivo, debido a su elevado riesgo de proporcionar "falsos positivos", a su alto coste y, sobre todo, al hecho de que la muerte súbita del lactante es un síndrome difícil de prevenir. De todas formas, únicamente una parte de las muertes súbitas está relacionada con esta anomalía del electrocardiograma, que es, a su vez, de origen genético.

➔ **En los últimos años, se está estudiando una muestra de niños durante sus primeros días de vida, para averiguar en qué circunstancias se manifiesta el síndrome de la muerte súbita con mayor frecuencia.**