

## Introducción

El tamiz metabólico neonatal es una prueba de laboratorio realizada en bebés recién nacidos, que consiste en tomar una muestra de sangre del talón entre el 3er y 5to día después del nacimiento, a través de un papel filtro (tarjeta de Guthrie) y tiene como objeto identificar 6 enfermedades congénitas como lo son; hipotiroidismo congénito, galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.

El tamizaje neonatal se remonta al año de 1960, cuando Robert Guthrie desarrolló un método rápido y económico, cuya ventaja adicional es la utilización de papel filtro como medio de transporte de la muestra, que le otorga estabilidad y facilita su envío a un laboratorio para su análisis. El desarrollo de nuevas tecnologías en las últimas décadas ha permitido tamizar mayor número de enfermedades en menor tiempo, a la vez que se ha mejorado la sensibilidad y especificidad, con lo que se ha reducido significativamente el número de casos falsos positivos y eliminado casi en su totalidad los falsos negativos, asegurando así la calidad de los resultados emitidos. El tamiz metabólico se implementó en México 1973 como un programa piloto para la detección de fenilcetonuria, homocistinuria, enfermedad de jarabe de maple y tirosinemia, tres años más tarde en 1976 se introdujo la detección del hipotiroidismo congénito. En 1996 se convirtió en una estrategia de salud pública, desde entonces ha enfrentado retos y ha conseguido grandes avances. Para el año de 1998, el tamiz neonatal se convirtió en una prueba obligatoria y gratuita que se le realiza a todos los recién nacidos en México (García Flores, et al 2018).

El desarrollo funcional del tamiz comenzó a sumar la detección de más enfermedades en el tamiz metabólico neonatal, dando inicios en el 2011, donde se incorpora la hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y galactosemia. Posteriormente en el año 2015, se implementó un proyecto piloto para evaluar la incorporación de la detección de fibrosis quística, la cual fue

# Tamiz Metabólico; una gota que alerta y un héroe que previene

Mauricio Torres Abarca

Facultad de Salud Pública y Enfermería, Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo.  
Morelia, Michoacán, México.  
Contacto: torres\_mauricio1@hotmail.com

**Resumen.** La oportunidad de prevenir a un bebé es a través de una pequeña prueba de sangre que nos ayuda a obtener un diagnóstico oportuno, detectando 6 enfermedades de origen congénito o metabólico en un tamiz básico, el cual está fundamentado por normas mexicanas que nos van a regir para su aplicación, normatividad y notificación oportuna.

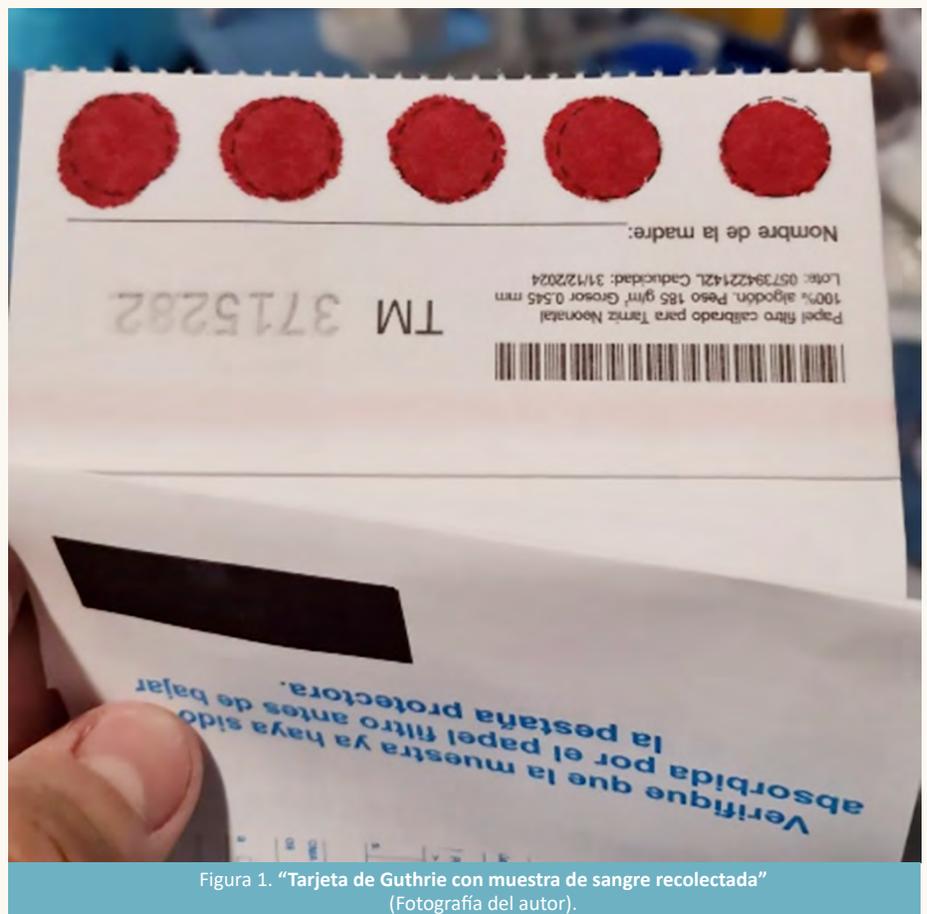
**Palabras claves:** Congénito, Detección Oportuna, Tamizaje.

incluida de manera definitiva para el año 2016 y en el 2017 se sumó la detección de la deficiencia de glucosas 6- fosfato deshidrogenasa.

La estrategia nacional de salud pública, está categorizada por 4 aspectos normativos:

Ley General de Salud, la reforma al artículo 61 publicada en el Diario Oficial de la Federación en enero de 2013 establece la obligatoriedad de la realización del tamiz metabólico ampliado.

Norma Oficial Mexicana, NOM-007-SSA2-2016, para la atención de la



mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida, que establece la realización de la toma de tamiz metabólico a partir de las 72 horas de vida y hasta el quinto día de vida.

Norma Oficial Mexicana, NOM-034-SSA2-2013, para la prevención y control de los defectos al nacimiento, que establece la detección, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento detectados a través del tamiz metabólico neonatal.

Lineamiento técnico tamiz neonatal: detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los errores innatos del metabolismo publicado en el año 2010 por el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva (García Flores, et al 2018).

La recolección de la muestra de sangre capilar se obtiene a partir de una punción del talón del recién nacido y se colocan de cuatro a cinco gotas de sangre sobre un papel filtro específico llamado "tarjeta de Guthrie". La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana, la cual posteriormente es llevada al laboratorio (Fig. 1).

El diagnóstico oportuno de las 6 enfermedades que detecta el tamiz metabólico neonatal nos ayuda a determinar la corrección del problema de las siguientes enfermedades:

El hipotiroidismo congénito es la causa más frecuente de retraso mental prevenible en el niño. Se debe 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, de acuerdo a la prevalencia al nacimiento 7.3 por cada 10,000 recién nacidos son confirmados por hipotiroidismo (ISSSTE, 2015).

La 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,



Figura 2. "Toma de tamiz metabólico neonatal"  
(Fotografía del autor).

migración de neuroblastos, mielinización de las vainas nerviosas y estratificación de las células de la corteza cerebral, ocasionando un retraso psicomotor y deterioro intelectual severo e irreversible, en México se estima que la tasa de prevalencia fue de 3.6 casos por cada 100,000 recién nacidos (CENETEC, 2016).

La 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 uridilfosfato galactosa epimerasa [UDP]), 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).

La 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 mineral corticoides e incremento de  $17\alpha$ -hidroxiprogesterona y andrógenos. Provoca la pérdida de sal y puede ocasionar la virilización femenina, de acuerdo a las estadísticas la incidencia de la enfermedad varía entre 1 en 10,000

personas (Secretaría de Salud, 2014).

La 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, se estima que la tasa es 9.6 por cada 10,000 recién nacidos vivos con la enfermedad con deficiencia de G6PD (Trigo-Madrid, 2014).

La fibrosis quística afecta a las células que producen la mucosa, el sudor y los jugos gástricos provocando que estos fluidos se tornen espesos y pegajosos. Esta mucosidad tapa los pulmones, causando problemas para respirar y facilitando el crecimiento de bacterias. Esto puede provocar infecciones pulmonares repetidas y daños pulmonares, en México la incidencia de fibrosis quística es de 1 de cada 8,500 nacimientos (AMIIF, 2016).

El tamiz metabólico neonatal nos ha traído un espectro muy amplio a la salud pública, beneficiando con un diagnóstico oportuno a recién nacidos antes que se manifieste la enfermedad, donde se proporciona un tratamiento adecuado, limitando el daño y consecuencias que él bebe pueda tener. La estrategia nacional de salud pública ha funcionado de manera considerable, se estima que 7 de cada 10 niños que nacen en México se les realiza el tamiz neonatal de los cuales 1 de cada 20 niños da sospecha a una enfermedad



Figura 30. "Aplicación de muestra oportuna en tarjeta de Guthrie"  
(Fotografía del autor).

congénita o metabólica. La detección oportuna de las enfermedades silenciosas 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.

En México, desde hace 24 años el impacto de la estrategia nacional de tamizaje neonatal es una de las más importantes en salud para la población infantil luego de la aplicación de vacunas, siendo una de las pruebas más sencillas y sin riesgos que pueden presentar, dando un impacto positivo a la población infantil mexicana.

## Referencias

- AMIIF. (2016). Asociación Mexicana de Industrias de Investigación Farmacética; *Salud Pública: Día Mundial de la Fibrosis Quística*. Disponible en: <https://amiif.org/salud-publica-dia-mundial-de-la-fibrosis-quistica/>
- CENETEC. (2016). Tratamiento dietético nutricional del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria en 1º, 2º y 3er nivel de atención; *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.
- García Flores EP, Herrera Maldonado N., Hinojosa Trejo MA., Vergara Vázquez M. (2018). Avances y logros del programa de tamiz metabólico neonatal; *Acta Pediátrica de México*. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181g.pdf>
- García Flores EP, Herrera Maldonado N., Hinojosa Trejo MA., Vergara Vázquez M. (2018). Avances y logros del programa de tamiz metabólico neonatal. *Acta Pediátrica de México*. (Pág. 3). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181g.pdf>
- 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.
- 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.