



## Pruebas de tamizaje neonatal para los errores innatos del metabolismo: ¿cuántas y cuáles?

*Newborn screening tests for inborn errors of metabolism: which ones and how many?*

Mario Enrique Rendón-Macías\*

\* Universidad Panamericana. Ciudad de México.

Las pruebas de tamizaje, también llamadas de pesquisa o para detección, son realizadas con el propósito de establecer la presencia de una enfermedad desde antes que aparezcan datos clínicos, es decir, durante la fase preclínica. La realización de las pruebas de tamizaje se fundamenta en tres principios básicos: 1) disponer de métodos con alta sensibilidad que ayudan a establecer el diagnóstico de la condición en estudio, 2) detectar enfermedades, no autolimitadas, con alto riesgo de daño o muerte, si no se llevan a cabo acciones específicas y 3) ofrecer de manera oportuna tratamientos eficaces para evitar o limitar el daño a órganos o sistemas que alteren la supervivencia o calidad de vida de los pacientes portadores de la enfermedad.<sup>1</sup>

En la actualidad, con el vertiginoso avance del conocimiento y basado en las pruebas de tamizaje, en muchas enfermedades se puede llegar a establecer su diagnóstico en su fase preclínica, lo que puede ocurrir desde la formación del embrión, durante la etapa fetal, pero principalmente en la vida neonatal. Como ejemplo, si sólo consideramos las pruebas disponibles para la etapa neonatal, para el caso de México y de acuerdo con la *Norma Oficial Mexicana para la prevención y control de los defectos al nacimiento*, se contempla el tamiz para el hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos,

galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada, hemoglobinopatías.<sup>2</sup> Pero, más allá de esta norma, también en nuestro país existen laboratorios públicos y privados, en donde la lista de enfermedades detectables es mayor a 65, lo cual se ha denominado tamiz metabólico ampliado.<sup>3</sup> Sin embargo, se debe tener en cuenta que el escrutinio de enfermedades en la etapa neonatal incluye otras condiciones, como el tamiz cardiológico (para la detección de cardiopatías congénitas), el auditivo y el visual.<sup>4,5</sup> Desafortunadamente, en la práctica diaria, no a todos los neonatos se les realizan todos estos tipos de escrutinio.<sup>6</sup>

En los últimos años, gracias a los registros disponibles en hospitales e instituciones, es posible tener estimaciones del impacto en el diagnóstico de estas enfermedades, resultado de los programas de tamizaje que se han implementado.<sup>7</sup> Al respecto, en este número de la Revista Mexicana de Pediatría (RMP) se presentan dos estudios diferentes donde se describen las tasas de prevalencia de casos de enfermedades detectadas al nacimiento, mediante el tamiz metabólico. Uno de los estudios se realizó en una institución pública (Instituto Mexicano del Seguro Social) y el otro en un hospital privado donde se atienden recién nacidos.<sup>8,9</sup> De manera interesante, los datos presentados muestran prevalencias diferentes, como el caso de hipotiroidismo congénito (16.7 contra 2.8 por mil nacimientos). Esta situación invita a reflexionar sobre

**Correspondencia:** Dr. Mario Enrique Rendón-Macías, E-mail: mrendon@up.edu.mx

**Citar como:** Rendón-Macías ME. Pruebas de tamizaje neonatal para los errores innatos del metabolismo: ¿cuántas y cuáles? Rev Mex Pediatr. 2023; 90(6): 213-214. <https://dx.doi.org/10.35366/117387>

los posibles factores que se asocian a estas variaciones, como que ambas poblaciones son muy distintas, tanto por el nivel socioeconómico pero sobre todo por las condiciones geográficas.<sup>10</sup>

Por otro lado, el informe de los resultados de los programas de tamizaje también permite establecer con mejor precisión las prevalencias de enfermedades menos estudiadas, como son la deficiencia de glucosa 6 deshidrogenasa, aminoacidemias, trastornos de los ácidos grasos y hemoglobinopatías. Estas últimas, suelen mostrar prevalencias más diferenciales asociadas a grupos poblacionales de linajes más separados, lo cual también se puede analizar en dos artículos de la RMP, uno de ellos contenido en este número y el otro publicado con previamente.<sup>11,12</sup>

Al momento, una pregunta inquietante es ¿se justifica la realización de todas las pruebas de tamizaje disponibles de manera universal? Esto cobra relevancia cuando cada vez hay más opciones de pruebas para detectar más enfermedades y condiciones de riesgo o portación de alteraciones genéticas con posibles repercusiones en generaciones futuras.<sup>5,13</sup> De ser así, por ser un derecho universal ¿deber ser pagado por los gobiernos y con ello asegurar el derecho de todos los neonatos a este potencial beneficio? En la actualidad, el tamizaje metabólico en nuestro país sólo se realiza para cinco enfermedades (las básicas antes mencionadas), mientras que el metabólico ampliado en muchas ocasiones es costado por los familiares. Por lo anterior, la decisión de realizar sólo algunas se han enfocado en considerar sólo a las más prevalentes, las más catastróficas para la vida, o bien, aquéllas que causan más trastornos en la calidad de vida, si no se tratan antes de la aparición de los síntomas, así como aquéllas donde se dispone de tratamientos eficaces que limitan o previenen el daño.

Un programa universal dirigido a toda enfermedad detectable debe justificarse sobre estudios económicos (costo-beneficio o costo-utilidad) realizados en el contexto de cada población, estado o país. Ya que detectar una anomalía sólo con fines informativos y sin objetivos claros sobre el beneficio para el paciente o su familia, generaría un costo alto y la desviación de recursos más importantes para otras condiciones de salud con mayor prioridad.

## REFERENCIAS

- Centers for Disease Control and Prevention. Newborn screening. <https://www.cdc.gov/newborn-screening/index.html>
- Proyecto de Norma Oficial Mexicana PROY-NOM-034-SSA2-2010, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. México: Diario Oficial de la Federación; 18 octubre 2012. Disponible en: [http://www.dof.gob.mx/normasOficiales/4912/salud3a11\\_C/salud3a11\\_C.html](http://www.dof.gob.mx/normasOficiales/4912/salud3a11_C/salud3a11_C.html)
- Herrera A. Tamiz neonatal ampliado e interés superior de la niñez en la salud. *Med Ética*. 2023; 34(2): 383-428.
- Decreto por el que se reforma el artículo 61 de la Ley General de Salud. Inclusión de la prueba de tamiz ampliado, tamiz auditivo al prematuro, tamiz oftalmológico neonatal. Diario Oficial de la Federación; 25 enero 2013. Disponible en: <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>
- Botkin J, Anderson RA, Rothwell E. Expanded newborn screening: Contemporary challenges to the parens patriae doctrine and the use of public resources. In: Rhodes R, Silvers A, Battin P (eds.). *Medicine and social justice*. 2nd ed. New York, NY: Oxford University Press; 2011.
- Tamiz neonatal favorece detección, diagnóstico y tratamiento oportunos a enfermedades metabólicas. 2019. Disponible en: <https://www.imss.gob.mx/prensa/archivo/201910/459>
- Trigo-Madrid M, Díaz-Gallardo J, Mar-Aldana R, Ruiz-Ochoa D, Moreno-Graciano C, Martínez-Cruz P et al. Resultados del programa de tamiz neonatal ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. *Acta Ped Mex*. 2014; 35(6): 448-458.
- Velasco-Aznar A, Rendón-Macías ME, Silva-Ramírez H, Gerardo-Del Hoyo MN, Cruz-Camino H, Cantú-Reyna C et al. Resultados del programa de tamiz metabólico. *Rev Mex Ped*. 2023; 90(6): XX-XX
- Vásquez-Martínez RC, Martínez-Chávez FF, Lugo-Radillo A, Villarreal-Ríos E, Galicia-Rodríguez L, Elizarrarás-Rivas J. Prevalencia de enfermedades metabólicas congénitas. *Rev Mex Ped*. 2023; 90(6): XX-XX
- Rendón-Macías ME, Morales-García I, Huerta-Hernández E, Silva-Batalla AA, Villasis-Keever MA. Birth prevalence of congenital hypothyroidism in Mexico. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2008; 22(5): 478-486. doi: 10.1111/j.1365-3016.2008.00955x.
- Hernández Verdugo LY, Fernández Bautista MF, Domínguez Camacho A, Median Pérez C, Navarrete Martínez JI, Cervantes Barragán DE et al. Prevalencia de anemias hemolíticas hereditarias detectadas por tamiz metabólico amplio en los servicios de salud de Petróleos Mexicanos. *Rev Mex Ped*. 2023; 90(2): 57-62. doi: 10.35366/113266.
- Wollenstein-Seligson D, Rendón-Macías ME, Silva-Ramírez H, Gerardo-Del Hoyo MN, Cruz-Camino H, Yam K, Velasco-Aznar A. Prevalencias al nacimiento de hemoglobinopatías en un hospital privado de la Ciudad de México: reporte de 7 años de tamizaje. *Rev Mex Ped*. 2023; 90(6): XX-XX
- Torgerson DJ, Reid DM. Estimating the cost effectiveness of screening test. *QJM*. 1997; 90(10): 649-652, doi: 10.1093/qjmed/90.10.649.