

The background features a collage of images related to healthcare and family care. It includes a close-up of a hand holding a baby's foot, a doctor examining a baby, a young girl in a yellow shirt, and a baby lying on a table. The text is overlaid on this collage.

TAMIZAJE AMPLIADO EN COLOMBIA Y EN LA REGION DE LATINOAMERICA

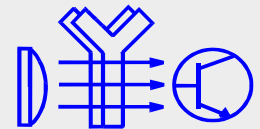
*Dra. Tania Licourt Otero
Máster en Bioquímica Clínica
Centro de Inmunoensayo. La Habana. Cuba*

The logo consists of a stylized blue graphic with a central grid and arrows pointing right, flanked by a vertical bar on the left and a circle with a square inside on the right.

Centro de Inmunoensayo

Tamizaje Neonatal

Sistema interdisciplinario de la salud pública diseñado para llevar a cabo la **detección masiva y universal**, y el posterior **tratamiento precoz de enfermedades congénitas potencialmente catastróficas y difíciles de reconocer clínicamente sobre la población neonatal.**



Centro de InmunoEnsayo

¿ Qué es el Tamiz Neonatal Ampliado?

- Es el estudio de laboratorio más completo para recién nacidos, en el cual se pueden detectar más de 60 enfermedades a partir de unas gotas de sangre; detectando algunos analitos como aminoácidos, acilcarnitinas, hormonas, enzimas, hemoglobinas anormales y otras.
- Es un estudio con fines preventivos, que debe practicarse a todos los recién nacidos entre **3er y 7 mo día**, y cuyo objetivo es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que no pueden ser detectadas al nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.



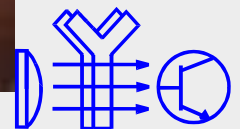
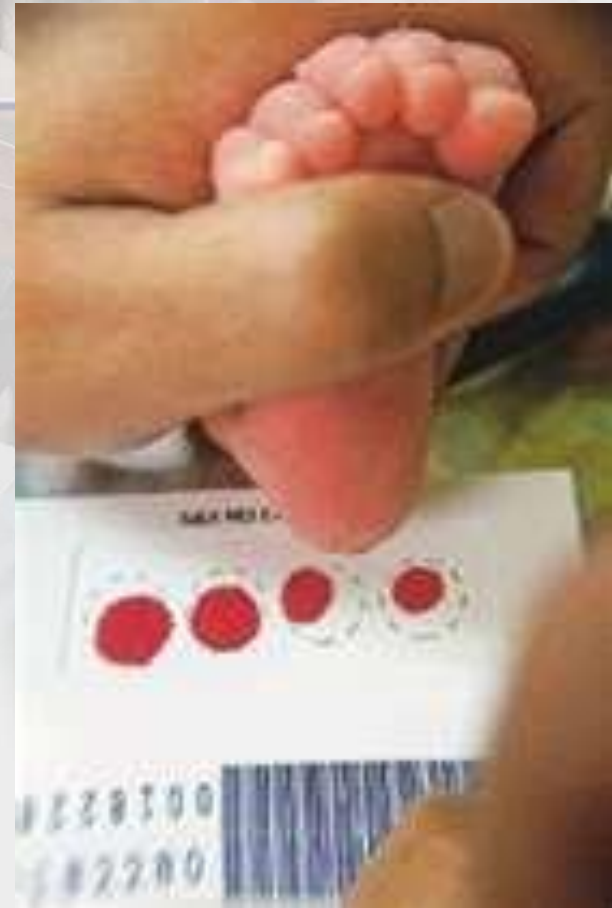
El Tamiz Neonatal junto con la vacunación son las dos estrategias preventivas de mayor aceptación en la práctica de la pediatría actual.

Tamiz Neonatal Ampliado

- Existen diversas enfermedades y desórdenes hereditarios, mejor conocidos como "errores innatos del metabolismo" que son contemplados en el Tamiz Neonatal Ampliado.
- Estas enfermedades se caracterizan por la **ausencia o deficiencia de alguna enzima** esencial en el metabolismo y procesamiento de los alimentos, **alteración hormonal** o la **presencia de hemoglobinas anormales**, que de no ser detectadas a tiempo, pueden causar serias complicaciones en el bebé, como trastornos en el desarrollo, anemia severa, retraso mental, convulsiones e incluso la muerte.
- A los recién nacidos que se les realiza el **Tamiz Neonatal Ampliado pueden ser diagnosticados tempranamente** antes de la presentación de síntomas y complicaciones de la enfermedad, y de esta manera puedan **recibir un tratamiento oportuno**, que puede ser desde una simple modificación en la dieta hasta tratamientos más especializados.

¿ Qué enfermedad descarta el Tamiz Neonatal Ampliado?

- Hipotiroidismo Congénito
- Fenilcetonuria
- Hiperplasia Adrenal Congénita
- Galactosemia
- Deficiencia de Biotinidasa



¿ Qué enfermedad descarta el Tamiz Neonatal Ampliado?

- Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa
- Fibrisis Quística
- Diferentes Trastornos en el metabolismo de los aminoácidos.
- Diferentes Trastornos en el metabolismo de los ácidos grasos y ácidos orgánicos

Enfermedades del Tamizaje Neonatal Ampliado

1. Hipotiroidismo congénito	34. Acidemia malónica
2. Hipertirotropinemia	35. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
3. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad virilizante simple	36. Deficiencia de biotinidasa
4. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad perdedora de sal	37. Acidemia metilmalónica mut -
5. Fibrosis quística	38. Acidemia metilmalónica mut o
6. Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa	39. Defectos de la síntesis/ingesta de vitamina B12 materna
7. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa 1- fosfato uridiltransferasa)	40. Acidemia propiónica
8. Galactosemia variante Duarte	41. Acidemia 2- metil-3-hidroxi butirica
9. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxidasa)	42. Deficiencia de SCAD (acil-CoA deshidrogenasa, deshidrogenasa de cadena corta)
10. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina I (GTPDH)	43. Deficiencia de MCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)
11. Fenilcetonuria por deficiencia Biopterina II (DHPR)	44. Acidemia Glutárica II
12. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina III (PAH)	45. Acidemia Etilmalónica
13. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina IV (PCD)	46. 2-4-dienoil-CoA reductasa
14. Tirosinemia transitoria neonatal	47. Deficiencia de LCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga)
15. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)	48. Deficiencia de VLCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)
16. Tirosinemia tipo II (oculocutanea)	49. Deficiencia sistémica de carnitina
17. Tirosinemia tipo III (Hawkasinuria 4HPPD)	50. Defectos de síntesis/ingesta de carnitina materna
18. Argininemia	51. Defecto de captación de carnitina
19. Acidemia argininosuccínica	52. Deficiencia de 3-hidroxi-acil CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)
20. Citrulinemia por deficiencia de argininosuccinato sintetasa	53. 2- metilbutirilglicinuria 2MBG
21. Citrulinemia por deficiencia de citrina	54. Enfermedad de hemoglobina S
22. Atrofia girata	55. Enfermedad de hemoglobina C
23. Síndrome HHH	56. Enfermedad de hemoglobina S/C
24. Homocistinuria	57. Enfermedad de hemoglobina E
25. Hipermetioninemia neonatal	58. Enfermedad de hemoglobina D
26. Hiperglicinemia no cetósica	59. Enfermedad de células falciformes con beta talasemia
27. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica	60. Enfermedad de hemoglobina C con de betatalasemia
28. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia	61. Enfermedad de hemoglobina E con betatalasemia
29. 3-metilcrotonilglicinemia	62. Enfermedad de hemoglobina H
30. Acidemia Glutárica I	63. Enfermedad de hemoglobina S con rasgo de alfa talasemia
31. Acidemia 3 hidroxi-3-metilglutarica	64. Enfermedad de hemoglobina S/C con rasgo de alfa talasemia
32. Acidemia Isobutírica	65. Enfermedad de hemoglobina G
33. Acidemia isovalérica	66. Enfermedad de hemoglobina G con rasgo de alfa talasemia
	67. Beta talasemia mayor

Métodos de Tamizaje Neonatal Ampliado



Análisis bioquímico

Evaluación cualitativa o cuantitativa de los niveles de metabolitos y enzimas específicas que son producidas por reacciones bioquímicas en los tejidos del cuerpo.

Tecnologías moleculares

Esta tecnología permite realizar la búsqueda de mutaciones específicas en el ADN.

Espectrometría de Masa en Tándem

Esta técnica permite separar, identificar y cuantificar muchas sustancias de acuerdo a su peso molecular y a su carga eléctrica.

Costo-Beneficio de un Tamizaje Neonatal Ampliado

- El diagnóstico y tratamiento representa un costo mínimo si lo comparamos con:
- El **costo de hospitalización** de un niño captado cuando ha desarrollado algunas de estas enfermedades; **400 a 5000** USD anualmente x niño ⁽²⁾
- **Costo por rehabilitación o tratamiento** al niño con la discapacidad ya creada.
- **Costo NO MEDIBLE por la muerte o la pérdida** de un niño.

1996; Un hospital de los E. U. donde se tamizaron **100000 bebés**, se ahorraron 3.2 millones de dólares, o sea **93000 dólares por cada uno** de los **35 niños diagnosticados** con algunas de las enfermedades ⁽²⁾



Industria Biotecnológica Cubana


Centro de InmunoEnsayo

**EXPERIENCIA DEL
TAMIZAJE NEONATAL
AMPLIADO
EN PAISES DE NUESTRA
REGION**



● Laboratorios 

Protegiendo a Nuestros Pueblos.



DIRECCIÓN Y COORDINACIÓN DE LOS PROGRAMAS DE TAMIZAJE NEONATAL.CUBA.

Dirección General

MINSAP - Dirección Materno-Infantil

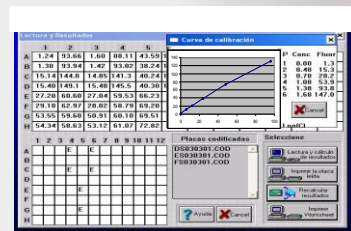
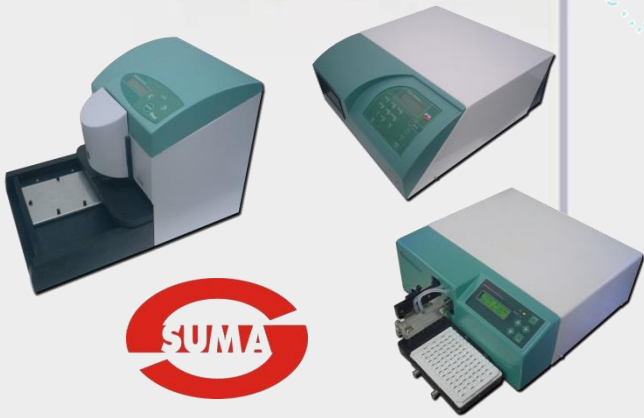
Coordinación y Dirección Técnica

Centro de Inmunoensayo (Soporte tecnológico y analítico)
Instituto Nacional de Endocrinología y Metabolismo
Instituto Nacional de Neurología
Centro Nacional de Genética Médica
Instituto de Nutrición

Método de Tamizaje Neonatal en Cuba.

Sistema Ultra Micro Analítico

Sistema analítico fluorimétrico para ensayos inmunoenzimáticos y otros ensayos con producto final fluorigénico, empleando un volumen de reactivos de solo 10 µL, para su aplicación en programas de tamizaje.

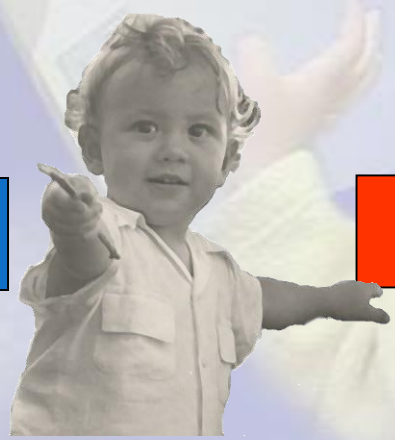
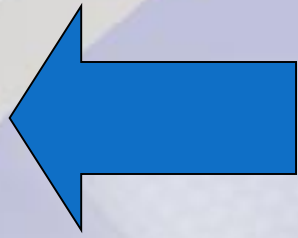


PROGRAMA MATERNO INFANTIL

PRENATAL



- VIH
- Hepatitis B
- Malformaciones letales
- Control de la diabetes



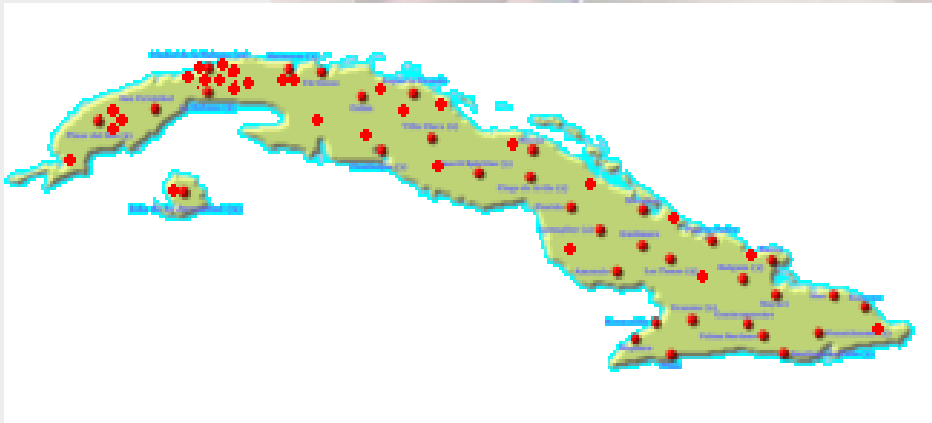
NEONATAL



- Hipotiroidismo
- Fenilcetonuria
- Def. Biotinidasa
- Galactosemia
- H.Adrenal Congénita



SOPORTE OPERATIVO DEL PROGRAMA DE PESQUISA NEONATAL



137 laboratorios SUMA de pesquisa neonatal

- Centros de Pesquisa Municipal; 108
- Centros Munic. Higiene y Epid.;7
- Hospitales Gineco-Obstétricos;10
- Hospitales Pediátricos; 12

5 Centros Regionales de Asistencia Técnica

1 Programa Internacional de Control de Calidad Externo (5 enfermedades)

15 Servicios Médicos Especializados Provincial

Endocrinología Pediátrica
Genética Médica
Nutrición
Psicología

FASE ANALITICA

NIVELES DE CORTE EN PROGRAMA CUBANO.

	Hipotiroidismo Congénito	Fenilcetonuria	Hiperplasia Adrenal Congénita	Galactosemia	D. Biotinidasa
Muestra 1	Sangre Talón Papel Filtro	Sangre Talón Papel Filtro	Sangre Talón Papel Filtro	Sangre Talón Papel Filtro	Sangre Talón Papel Filtro
Pesquisaje	TSH	Phe	17-OH Prog	Galactosa Total	Biotinidasa
Ensayo	EIE UMELISA TSH NEONATAL	M&R - UMTEST PKU	EIE UMELISA17OH- PROGESTERONA NEONATAL	Químico Enzimático UMTEST GAL	Activ. Enzimática UMTEST Biotinidasa
Señal	Fluorescencia	Fluorescencia	Fluorescencia	Fluorescencia	Color (Visual)
Nivel de Corte	15 mUI/L	4 mg/dL (240 µmol/L)	55 nmol/L	10 mg/dL	Ausencia color
Confirmación	TSH-T4 suero	Phe suero	17-OH Prog suero	Galactosa Total suero	Biotinidasa Cuantitativa suero
Suero del Talón	>10 mUI/L de TSH - <99,12 nmol/L T4	> 4 mg/dL > 20 Phe	➤ 80 nmol/L ➤ 58 ng/ml	Galactosa Total suero (5 mg/dl) Galactosa 1 Fosfato Uridil transferasa Galactosa 1 Fosfato	Menor de 2 (nmol/min/ml)

Flujograma

DIAS DE VIDA

CARACTERISTICAS

5

5 Días

Colecta muestra de sangre (talón)

6

24H.

Traslado de la muestra por la enfermera del CM al policlínico

8

48H.

Traslado de la muestra por la enfermera de genética al SUMA

10

48H.

SUMA informa los resultados 3 veces/semana

12

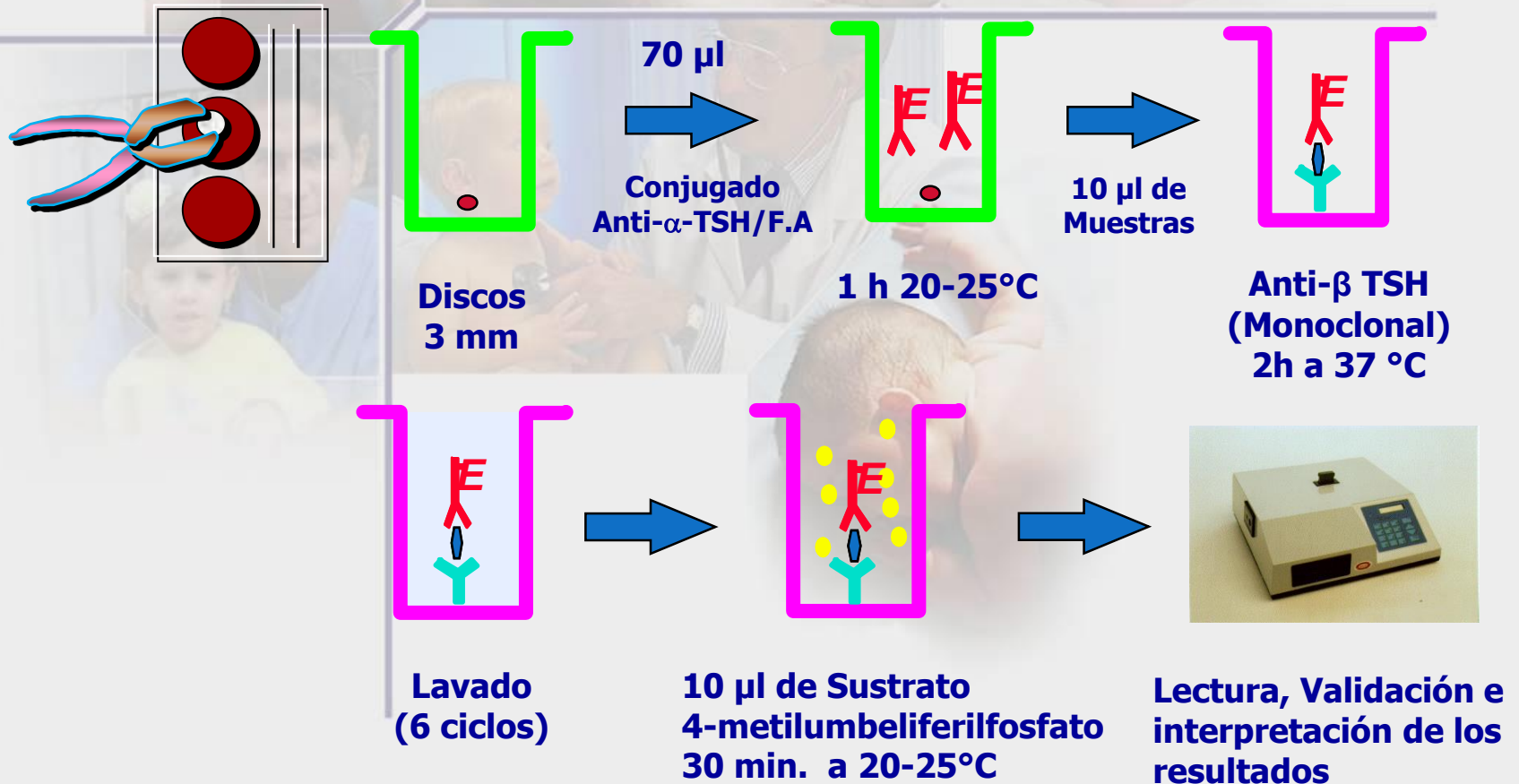
48H.

Localización de pacientes por enfermera de genética/endocrinología y citación a consulta

UMELISA TSH Neonatal

UltramicroELISA de doble anticuerpo en el cual se utilizan como fase sólida placas revestidas con anticuerpos monoclonales Anti cadena Beta de la TSH, lo cual garantiza la especificidad del ensayo.

Las muestras de sangre seca se eluyen con un conjugado Anti alfa TSH / Fosfatasa Alcalina. Este eluato se deposita en las tiras, permitiendo la formación del complejo anticuerpo/TSH/anticuerpo-enzima.



Algoritmo de seguimiento para los neonatos ELEVADOS en la cuantificación de TSH

Neonatos con TSH Mayor de 15 mUI/L en tamizaje

Estudio de pruebas hormonales para su confirmación (TSH y T₄ suero)

Neonatos con valores mayores de 50 mUI/L Inician tratamiento de **INMEDIATO** con levotiroxina sódica

TSH mayor de 10 mUI/L y T₄ menor de 99.12 nmol/L
HIPOTIROIDISMO CONGENITO

TSH y T₄ NORMALES se interrumpe tratamiento y se clasifican como NORMALES

Seguimiento Clínico
1er año: mensual
2do y 3er año trimestralmente
3er año; cada 4 meses

Reevaluación 3er año:
Hipotiroidismo Congénito Permanente; Continúan tratamiento de por vida

Hipotiroides transitorios:
Suspenden tratamiento.

EVALUACION DEL DESARROLLO NEUROCOGNITIVO

(pruebas psicométricas)

2 meses - 3 años

Brunet-Lezine

Maduración del SNC

4 - 7 años

WPPSI

Inteligencia verbal y ejecutiva

≥ 7 años

WISCH-R

Inteligencia verbal y ejecutiva

≥ 7 años

SEHS 1.0

Procesos cerebrales en tiempo real.
Procesamiento de información



SESH

Detección de alteraciones de la atención
(sostenida y concentrada)

Padres y maestros

Cuestionarios

Atención - Actividad

RENDIMIENTO ESCOLAR

FENILCETONURIA

• Esta enfermedad es producida por la disminución o deficiencia de la actividad del complejo enzimático hidroxilasa de Phe, lo que provoca la acumulación de Phe en sangre y orina, y origina un grave retardo mental



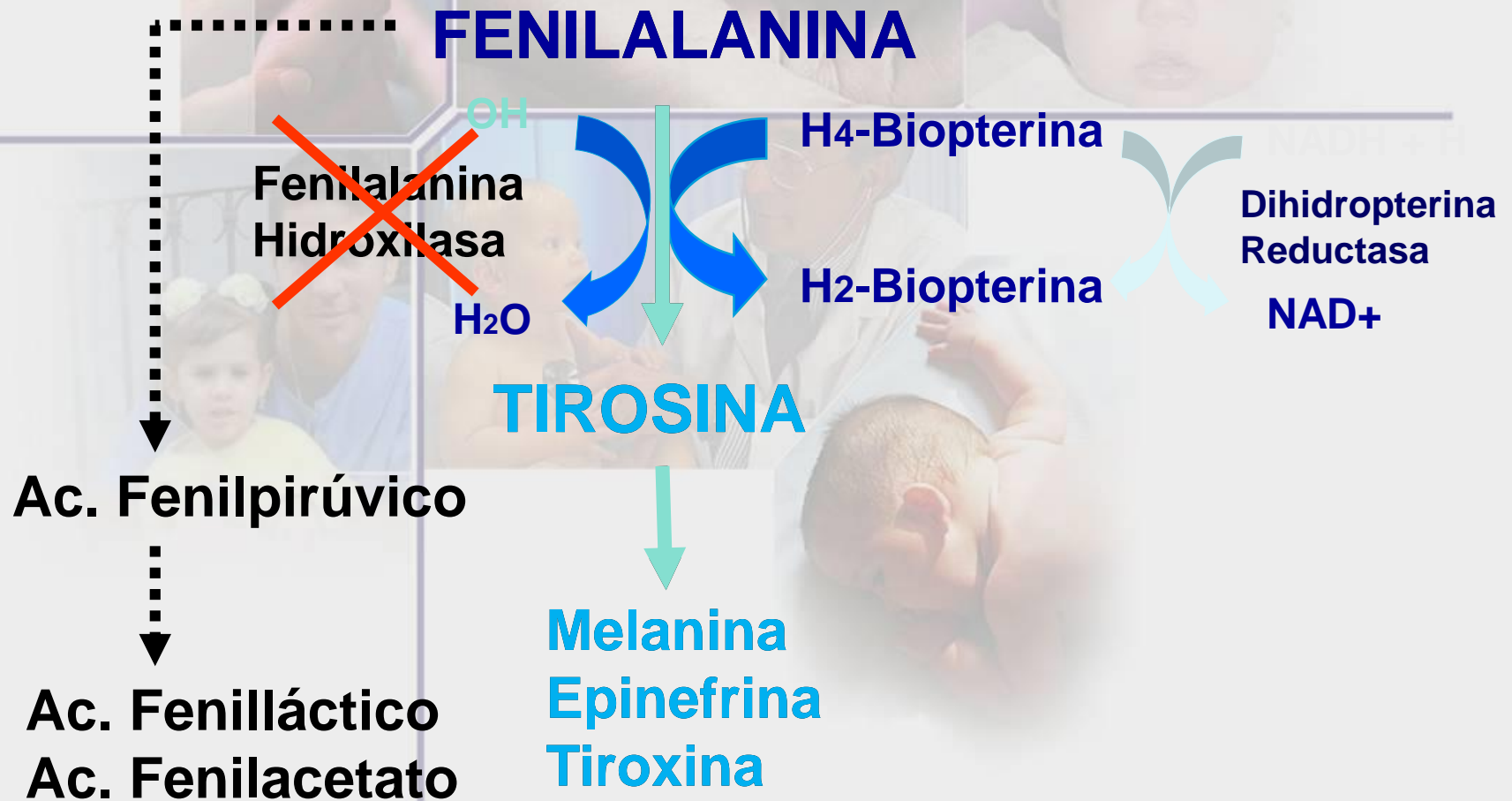
Sintomatología Clínica de la Fenilcetonuria

RETRASO MENTAL
CONVULSIONES
HIPOPIGMENTACION
RASH



FENILCETONURIA

Enfermedad causada por una mutación del gen de la Fenilalanina Hidroxilasa.



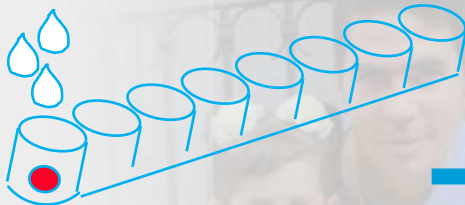
UMTEST PKU

(Método para la Cuantificación de fenilalanina en sangre)

Ultramicroensayo basado en el método fluorimétrico de McCaman y Robins (8), donde la Phe presente en la muestra reacciona con la ninhidrina, en condiciones óptimas de pH y temperatura, formando un complejo poco fluorescente. Con la adición de iones cobre, se produce la amplificación de la fluorescencia, aumentando su intensidad por la previa adición de L-Leucil-L-Alanina a la mezcla de reacción.

EXTRACCIÓN

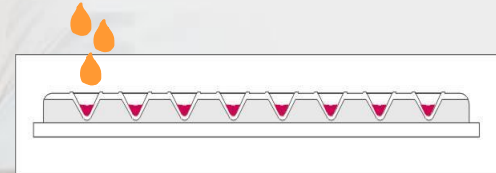
70 μ L Etanol 70 %



Discos de 3 mm
Calibradores y Muestras

60 min TA

REACTIVO 10 μ L
3 Ninhidrina 60 mM
1 L-Leucil-L-Alanina 50 mM
Tampón Succinato 0,22M pH 5,8



10 μ L Eluato

60 min a 60 °C

Lectura e interpretación
de resultados



5-15 min TA

Reactivo de Cobre....10 μ L
CuSO₄ 1,2 mM



SEGUIMIENTO PERIODICO DE LOS FENILCETONURICOS

Seguimiento clínico-bioquímico-genético:

Se mantiene de por vida

- Semanal durante el primer mes de vida
- Mensual a partir de ese momento.
- Luego de los 15 años se ofrece un asesoramiento genético (AG) especialmente dirigido a orientar al paciente sobre conductas reproductivas y estimación del riesgo para prepararlos para su vida futura

Seguimiento Social:

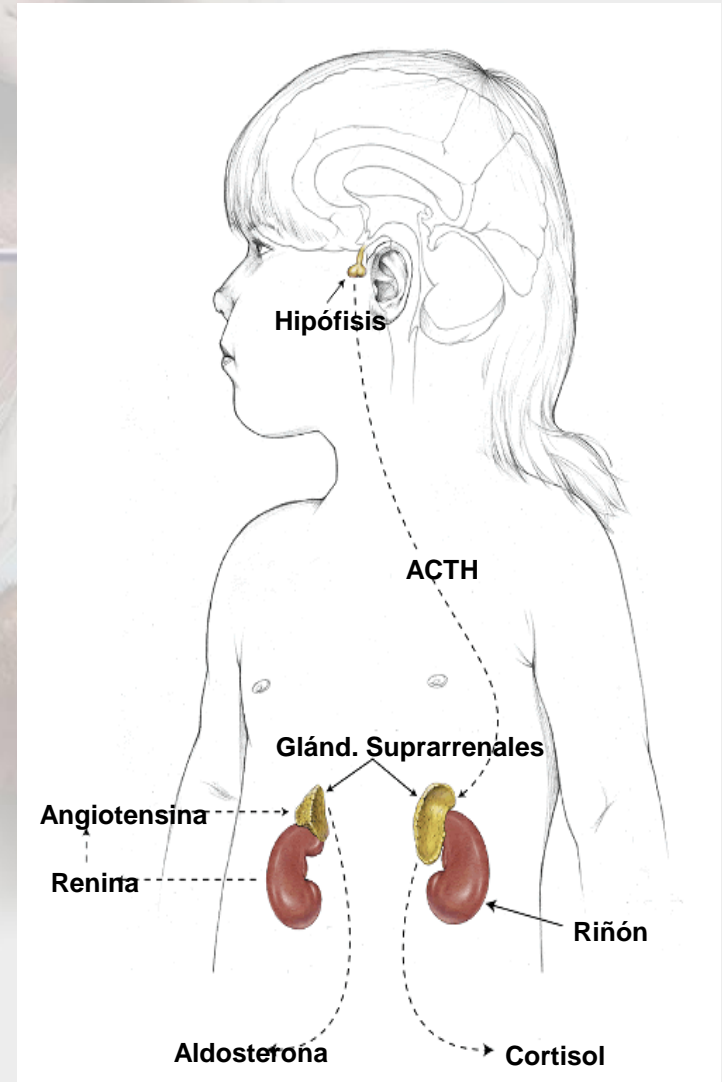
- Apoyo económico a las familias donde exista algún individuo afectado.
- Apoyo en la alimentación (se facilita la entrega gratuita o a bajos precios algunos productos que pueden consumir mas ampliamente)
- Entrega gratuita de productos para regímenes especiales con restricción de fenilalanina.
- Actividades de integración social (celebración de cumpleaños colectivos)

**AUMENTO EN LA
CALIDAD DE VIDA**

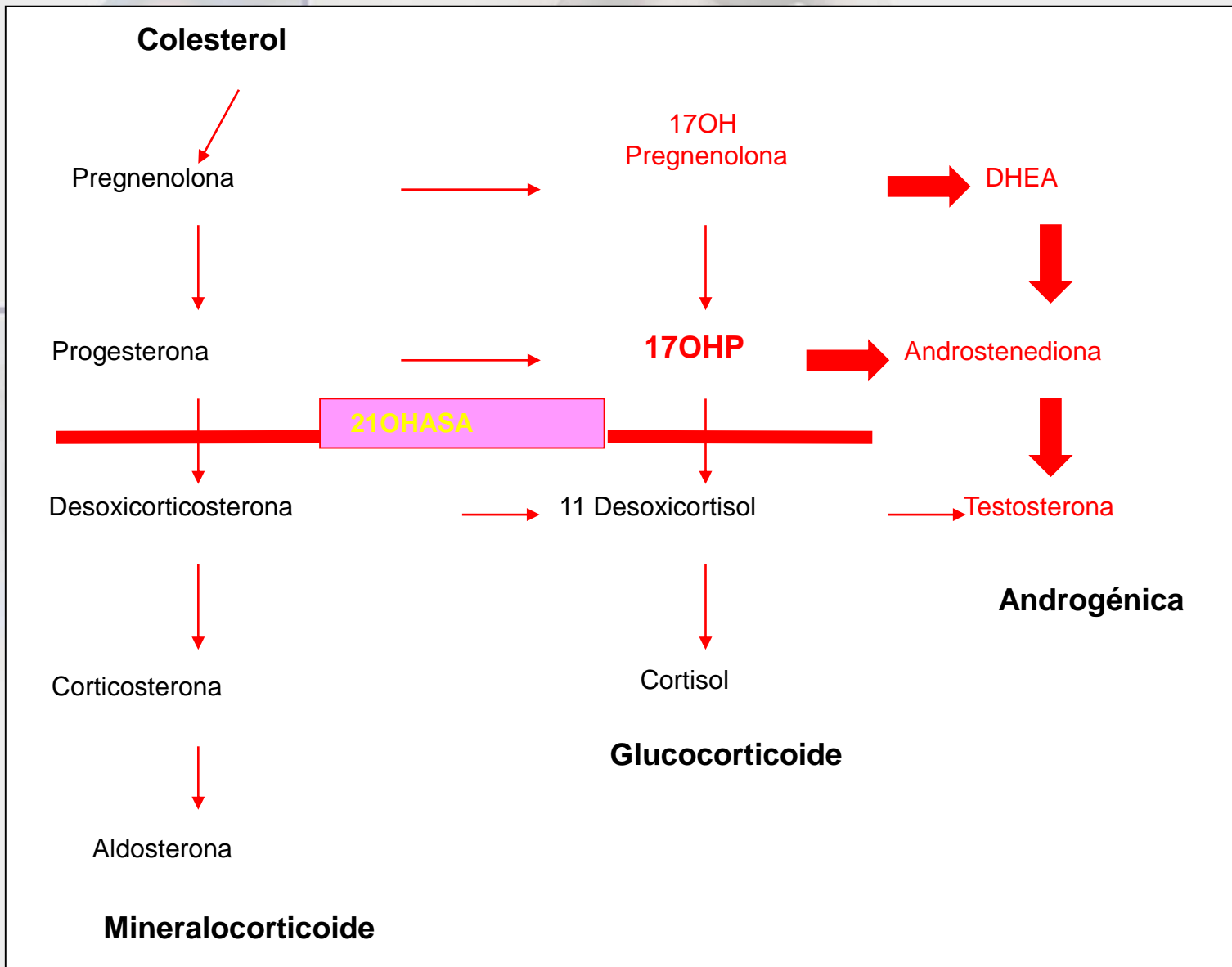


HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA

- La HSC es una enfermedad heredable autosómica recesiva provocada en el 90 % de los casos por la **deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa**.
- El **déficit de cortisol** condiciona un aumento en la secreción de corticotropina (ACTH) por la hipófisis, lo que provoca la acumulación de los precursores del cortisol y la **hiperplasia de las glándulas suprarrenales**



HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA



Sintomatología Clínica de la Hiperplasia Adrenal Congénita



Increased androgen production results in ambiguous genitalia in newborn girls.



Fig. 2. Vello púbico y pene del paciente



UMELISA 17-OH Progesterona Neonatal

UltramicroELISA, basado en la competencia entre el antígeno natural (17-OHP) presente en las muestras de sangre y el antígeno marcado con la enzima fosfatasa alcalina (FA), por una cantidad limitada de sitios de unión a los anticuerpos policlonales específicos anti-17-OHP



Importancia del pesquisaje neonatal de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita

- **Enfermedad potencialmente fatal.**
- **El examen físico no siempre resulta efectivo.**
- **Reducción marcada del tiempo de diagnóstico.**
- **Reducción de la morbilidad y mortalidad.**
- **Incidencia relativamente alta de la enfermedad.**
- **Mejoría significativa con un tratamiento temprano.**
- **Existencia de un método simple para el diagnóstico.**

Programa de Detección precoz de la Hiperplasia Adrenal Congénita

Acumulado Histórico 2005 hasta Junio 2012

PARAMETROS	Acumulado Histórico
Recién Nacidos Estudiados:	834158
Elevados	13679 (1.61%)
Hiperplásicos detectados:	45
Frecuencia de la enfermedad:	1: 18536

Fuente: Informe Estadístico Tecnosumas Regionales

RESULTADOS DEL PROGRAMA CUBANO DEL TAMIZ NEONATAL DE LA HAC (2005- Junio 2010)

78.37 % Formas clásicas
• 41.37 % con pérdida de sales

Formas Clínicas	Casos
Clásicas	29
Ambigüedad sexual con pérdida salina	3
Perdedores de sal	12
Virilizantes simples	6
Ambigüedad sexual	8
No clásicas	8
Total	37

Captación y Seguimiento

17 OHP ↑ al diagnóstico
Confirmatorio normal

Alta

17 OHP ↑ al diagnóstico
y en el confirmatorio

+ ambigüedad sexual
+ pérdida salina

Tratamiento

Sin cuadro clínico

Observación

repetir 17OHP al mes

Normal

↑ asintomático

Reevaluación mensual

Alta

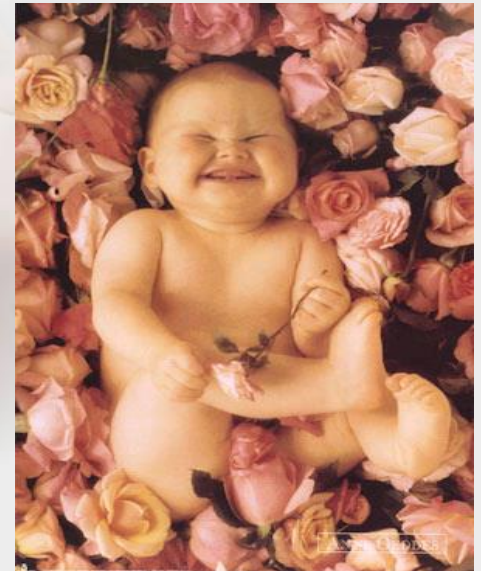
Tratamiento

Objetivos

- Sustitución glucocorticoidea
- Frenar el hiperandrogenismo
- Corregir el déficit mineralocorticoide
- Evitar la depleción sódica
- Asegurar el crecimiento y desarrollo normales

Medicamentos:

- Hidrocortisona/ prednisona/ Acetato de cortisona
- Flurhidrocortisona



GALACTOSEMIA

- La Galactosemia se transmite como un carácter autosómico recesivo, con una incidencia aproximada de 1:60 000 en recién nacidos, para el defecto enzimático más frecuente (Galactosa-1-fosfato Uridil Transferasa) .
- Los errores congénitos en el metabolismo de la Galactosa se caracterizan por altos niveles sanguíneos de Galactosa (AZÚCAR DE LA LECHE) y sus metabolitos, los cuales son tóxicos al organismo



Sintomatología Clínica de la Galactosemia

Agudos; íctero, hepatomegalia, letargo, inadecuada alimentación, vómitos y pérdida de Peso.

Casos crónicos: cataratas, cirrosis hepática y Retardo mental.

Síntomas neurológicos

PRIMEROS DIAS DE VIDA

Si no tto:
Somnolencia,
letargia,
hipertensión
endocraneal

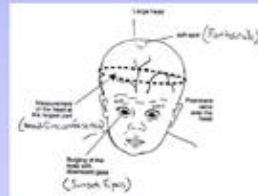
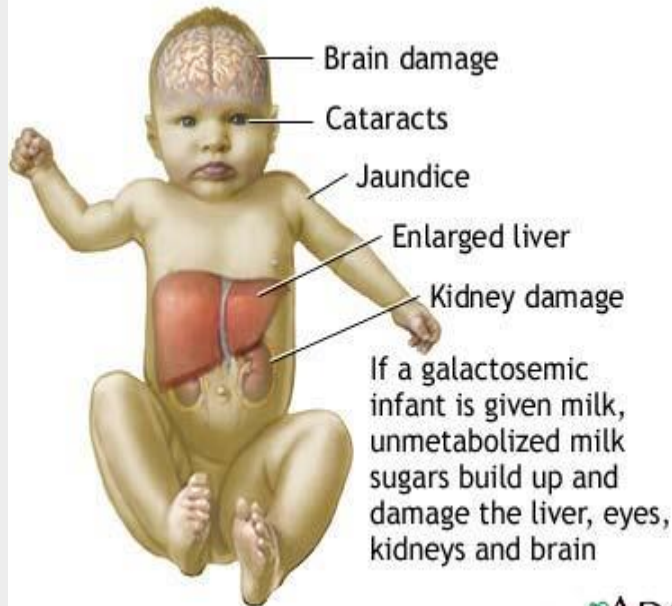
INFANCIA TEMPRANA

Desarrollo
psicomotor con
bastante
normalidad

A PARTIR DE LOS 3 AÑOS

Trastornos de
aprendizaje,
conducta,
lenguaje

Trastornos
motricidad



GALACTOSEMIA

Enfermedad causada por un error congénito en el metabolismo de la Galactosa

GALACTOSA

Consecuencias

- Retraso mental
- Cirrosis hepática
- Cataratas
- Insuficiencia renal

Galactosa-1-Fosfotransferasa



GALACTOSA - 1 - P

~~Galactosa -1- Fosfato
Uridil Transferasa~~

UDP- GLUCOSA

GLUCOSA - 1 - P

UDP - GALACTOSA

UDP Glucosa - 4 - Epimerasa

UMTEST GAL

El ensayo detecta las concentraciones de Gal, a través de la fluorescencia emitida por el Nicotinamida Adenina Dinucleótido reducido, generado durante la actividad de la β -Galactosa Deshidrogenasa y la Fosfatasa Alcalina, reacciones que ocurren en condiciones óptimas de pH y temperatura. La intensidad de la fluorescencia emitida por el NADH+H es directamente proporcional a la concentración de Gal total presente en la muestra.

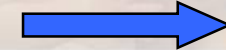
Mezcla de extracción... 60 uL
Metanol : Acetona : H₂O
(35 : 35 : 20)

REACTIVOS 30 uL

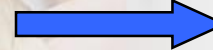
- NAD.
- β -Galactosa Deshidrogenasa y Fosfatasa Alcalina.
- Tampón Tris 1M, pH 8.



Discos de
3 mm

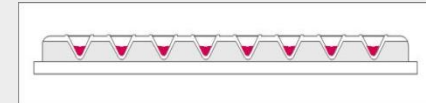


Agitación
1h 20-25° C



Incubación
1h 37° C

Transferir 30 uL a
la placa Ultramicro



Lectura, validación e
interpretación de los
resultados con la
tecnología SUMA[®]



Tratamiento y seguimiento

El tratamiento consiste en la restricción dietética de los alimentos que contengan galactosa (lácteos).

Complemento alimentario:

Pregomin (de Jonhson and Jonhson)-para niños menores de 1 año.

Prolactín (de Jonhson and Jonson)-para niños mayores de 1 año.

Existe un especialista clínico (nutriólogo) a nivel provincial, entrenado en regulación metabólica, para la corrección de síntomas de descompensación que puedan aparecer.

El seguimiento se efectúa en una institución de salud de referencia nacional (Pediátrico Centro Habana), que garantiza los cuidados especiales pediátricos, nutricionales, bioquímicos y genéticos adecuados.

Se requiere que los padres conozcan la enfermedad y la importancia de mantener el tratamiento.

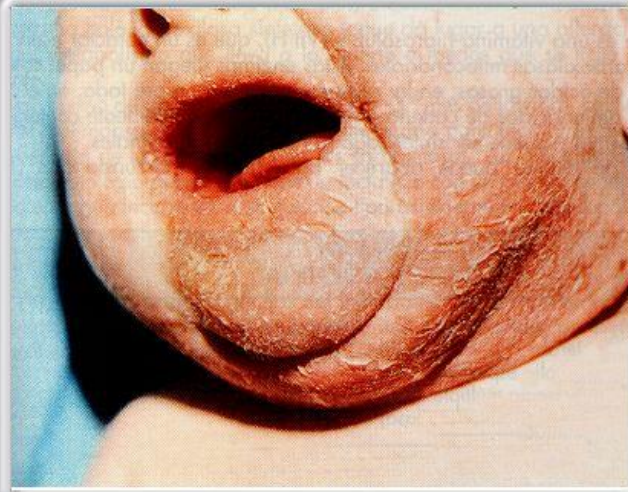


DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

- La deficiencia de biotinidasa es un trastorno metabólico autosómico recesivo, caracterizado por la deficiencia o ausencia de la enzima biotinidasa (biotina-amida amidohidrolasa EC 3.5.1.12), lo que provoca alteraciones en el metabolismo de la biotina.
- Esto origina múltiples deficiencias en las carboxilasas que emplean a la biotina como cofactor, alterándose de este modo el metabolismo de las grasas, carbohidratos y proteínas.
- Incidencia mundial; 1:60000



Sintomatología Clínica Deficiencia de Biotinidasa



La eritrodermoa se inicia alrededor de boca

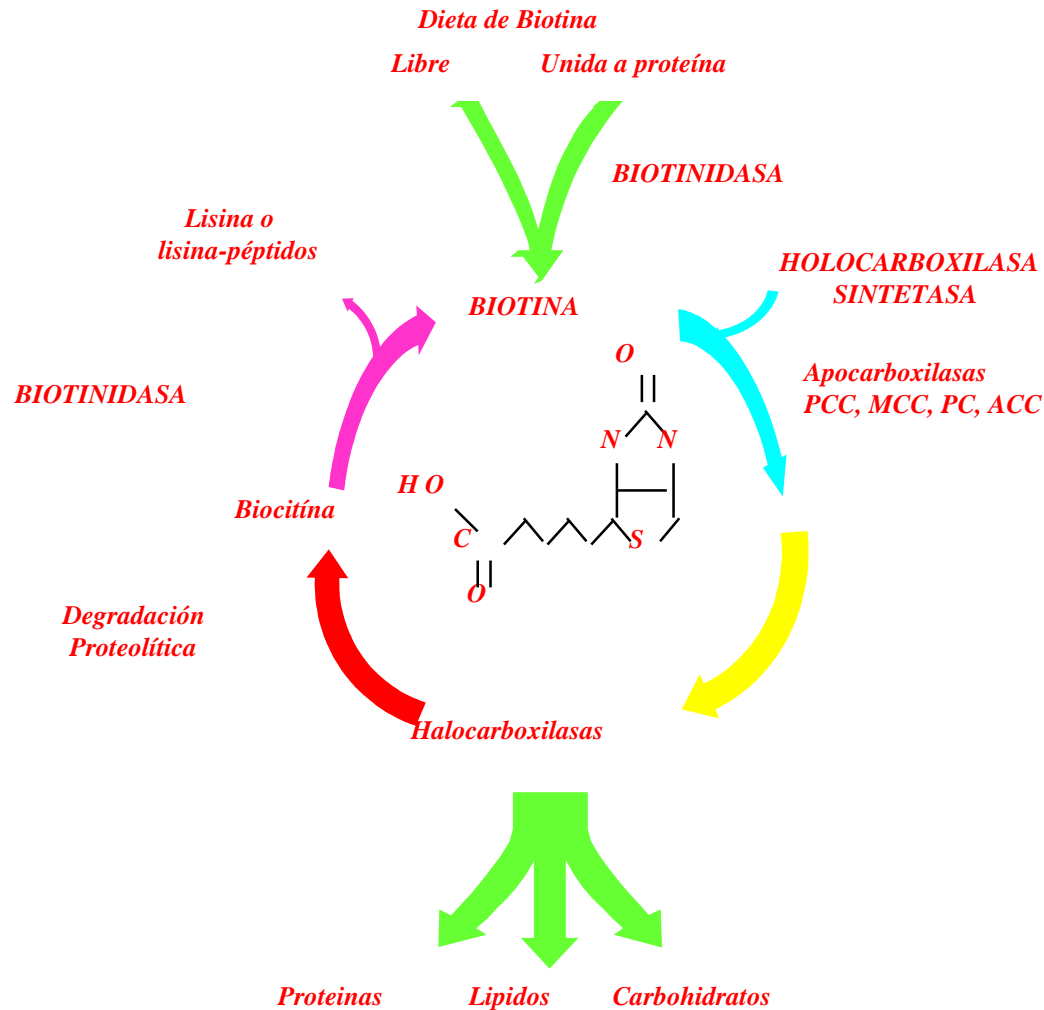
DEFICIENCIA DE BIOTINA

- PÉRDIDA DE LA AUDICION
- ATAXIA
- HIPOTONIA
- DERMATITIS
- **RETRASO MENTAL**
- ALOPECIA
- TRASTORNOS OFTALMÓLOGICOS

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

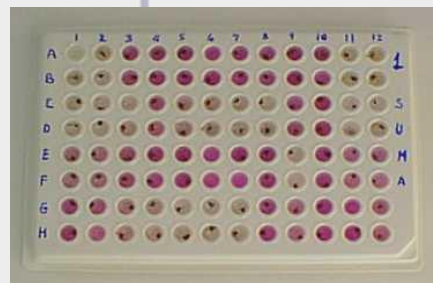
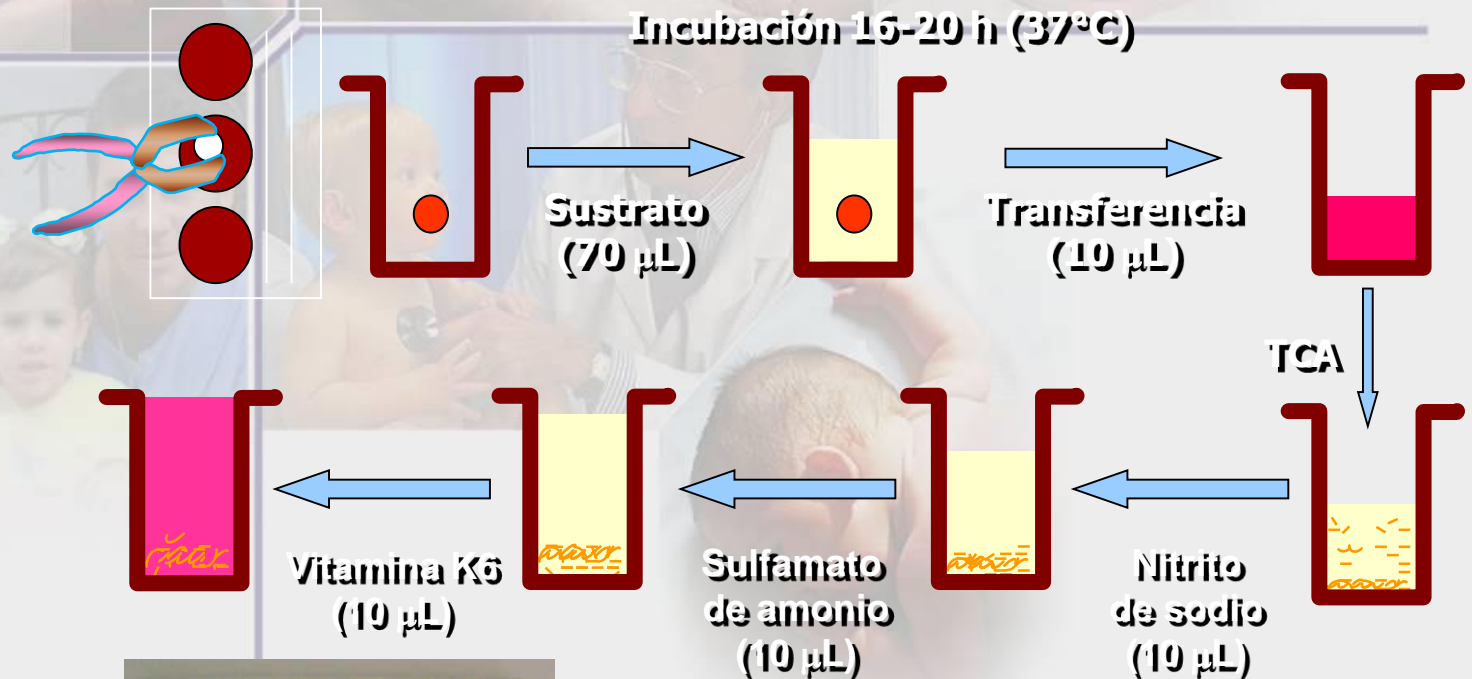


La biotina se encuentra muy presente en los alimentos tanto de origen animal (pescado, pollo, huevos, levadura y especialmente en vísceras como el riñón o el hígado) como vegetal (frutas, legumbres, frutos secos, patata, etc). Además, la flora intestinal es capaz de sintetizar gran cantidad de biotina.



UMTEST BIOTINIDASA

Ultramicroensayo colorimétrico cualitativo. La enzima biotinidasa, presente en la muestra, hidroliza al sustrato BPABA en condiciones óptimas de pH y temperatura, liberando PABA. Este forma un complejo coloreado con la vitamina K-6, en medio ácido, nitrito de sodio y sulfamato de amonio. La intensidad del color es proporcional a la actividad de la enzima.



Tratamiento y seguimiento.

El diagnóstico presuntivo indica la administración de Biotina por vía oral.

Tratamiento: Biotina 5 mg

En las consultas con el especialista en Genética médica se valora el ritmo de crecimiento y desarrollo del niño, y se efectúan pruebas complementarias para la evaluación nutricional.



Los suplementos de biotina a veces son recomendados para problemas de pérdida de cabello o dermatitis seborreica cuando existe déficit de esta vitamina.

PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL. CUBA.



Acumulado histórico hasta Diciembre 2014

Metabolopatías	Estudiados	Diagnosticados	Frecuencia de la enfermedad
Hipotiroidismo Congénito	3213968	868	1:4320
Hiperplasia Adrenal Congénita	1140882	56	1:20373
Fenilcetonuria	1421215	30	1: 47374
Galactosemia	1088702	10	1: 108870
Deficiencia de Biotinidasa	1125454	12	1:93788

Fuente: Informe Estadístico Tecnosumas Regionales

BRASIL - ESTADO DE MINAS GERAIS

DESDE 1993

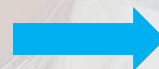


Universidade Federal de Minas Gerais - Faculdade de Medicina
Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico



2017 puestos de colecta
en 853 municipios

Média de 20 000
crianças triadas /



Cobertura > 95% RN del Estado

Crianças triadas (Até setembro de 2009)

DIAGNÓSTICOS

Hipotireoidismo
Fenilcetonúria

3.927.397
3.927.397

1122
187

1: 3 500
1: 21 000



[http \ \www.nupad.medicina.ufmg.br](http://www.nupad.medicina.ufmg.br)

BRASIL

Study Of Three Years Of Newborn Screening For **Cystic Fibrosis** in The Public Health System in Southern Brazil.

Sra. Marta Chapper, Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre - Brasil

Prof. Gilberto Fischer, Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre - Brasil

Sra. Helena Malerba, Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre - Brasil

Sra. Letícia Fillipon, Serviço de Referência em Triagem Neonatal RS, Porto Alegre - Brasil

Results: In three **years 318,142 newborns were screened**, of which **1,561 (0.5%)** were referred for confirmatory tests with clinical or laboratory suspicion of CF. Of these, **31 newborns (1:10,263) were confirmed with a diagnosis of CF**, including 2 cases that were negative for screening and diagnosed from clinical suspicion. Deaths occurred in 91 (5.8%) cases before the end of the investigations and 1,439 (92.2%) did not present CF or were considered inconclusive until the end of this study.

CHILE

Título	Expanded Newborn Screening Program in One Center in Santiago de Chile. 8 Year Experience and Challenges
Área temática	Pesquisa ampliada
Expositor	Dr. Juan Francisco Cabello
Autores	Sr. Alf Valiente, INTA, Universidad de Chile, Santiago - Chile Dr. Mauricio Pinto, Clinica Las Condes, Santiago - Chile Dr. Juan F. Cabello, INTA, Universidad de Chile, Santiago - Chile

Resumen

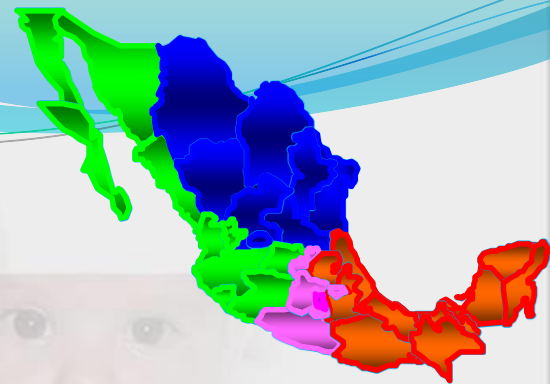
Introduction: Clinica Las Condes (CLC) is one of the main private health centers in Santiago de Chile. We decided to start an expanded newborn screening program (ENBSP) in 2007 in a partnership with the Metabolic Disease Laboratory at the Nutrition and Food Technology Institute (INTA), University of Chile. **Material and methods:** We collected a heel sample from every newborn whose family agreed to send a sample for ENBSP. **We performed Tandem Mass Spectrometry (MS/MS) for amino acids and acylcarnitines profiles; immunofluorometry for TSH, immunoreactive trypsinogen and 17-OH progesterone; and fluorometry for total galactose, biotinidase activity, and galactose-1-phosphate uridylyltransferase activity.** **Results:** We analyzed 11.128 samples between July 2007 and February 2014, representing 83% of the deliveries in our Clinic. We found 285 abnormal results and/or insufficient sample (2,35%). In the second call sample, we were able to confirm the following cases:

1 MCAD deficiency, 1 classic PKU and 1 Hyperphenylalaninemia, 3 Congenital Hypothyroidism and 2 Cystic Fibrosis, and 1 Congenital Adrenal Hyperplasia. This represents an incidence of 1:1.236 newborns detected. **Discussion:** This is the first ENBSP established in a private institution in Chile. Data obtained during 8 years allowed us to encourage the Ministry of Health authorities to start with this expanded program along the country. We need to improve coverage in CLC with education campaigns, to decrease the recall percentage and to improve the follow up of those patients, especially in immunoreactive trypsinogen and TSH.



MEXICO

México – desde 1998 -2012



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

Laboratorios de detección con Tecnología **SUMA**

Laboratorios del
Régimen
Ordinario 37

Laboratorios del
IMSS -
Oportunidades 24



Entidades nacionales de salud relacionadas con el programa

- 1784 unidades de medicina familiar
- 257 hospitales
- 34 unidades médicas de alta especialidad

IMSS - Mx	TAMIZADOS	Diagnósticos
HC	6 401317	2767
HAC	2405123	311
PKU	2405123	27
DB	2405123	9
GAL	975456	6



MEXICO



ISSSTE

INSTITUTO DE SEGURIDAD
Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS
TRABAJADORES DEL ESTADO

Laboratorios de detección con metodo

SUMA; 24

Cobertura de los nacimientos en mas del 95
% de los nacimientos .

560.000 niños
tamizados

2008

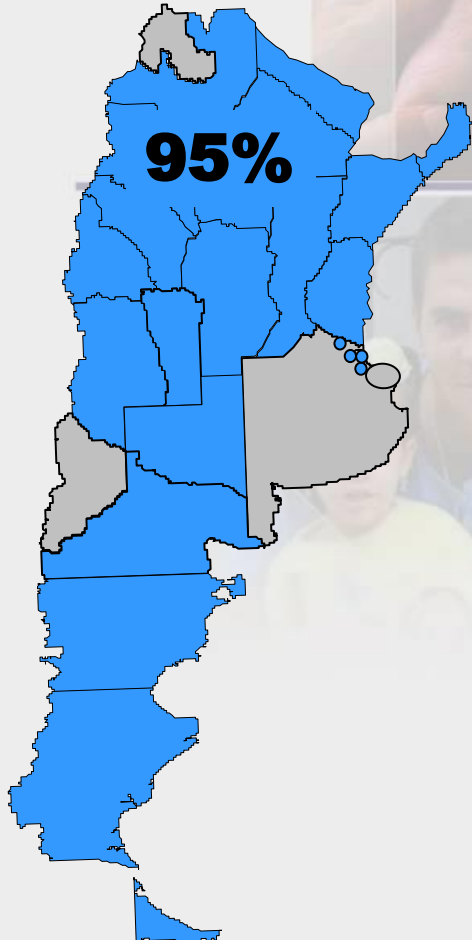
ENFERMEDADES TAMIZADAS
HIPOTIROIDISMO CONGENITO
HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA
FENILCETONURIA
DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA
TIROXINA TOTAL



ARGENTINA



**PROGRAMA NACIONAL DE FORTALECIMIENTO
DE LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS**



NIÑOS PESQUISADOS (2006 – 2013): 1.531.713

1043 Niños pesquisados, confirmados y tratados

Hipotiroidismo congénito	830
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	102
Fenilcetonuria (+HFA)	73
Deficiencia de Biotinidasa	25
Galactosemia	13

Un laboratorio centralizado con el sistema SUMA, instalado en Quito.
Atiende todo el programa neonatal de Ecuador
Cobertura de 35%



TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO	MUESTRAS ESTUDIADAS	DETECTADOS	FRECUENCIA
UMELISA TSH Neonatal	100 341	16	1: 6271
UMELISA17-OH Progesterona	74 656	9	1: 8295
UMTEST PKU	74 950	1	1: 74950
UMTEST Gal	74 691	5	1: 14938
Total	100 341	31	

VENEZUELA



RED DE 16 LABORATORIOS DE SALUD PUBLICA Y 181 LABORATORIOS EN MISIONES MEDICAS DE BARRIO ADENTRO

TÉCNICA DE DIAGNÓSTICO RED DE SALUD PUBLICA	MUESTRAS ESTUDIADAS	SOSPECHOSOS	DETECTADOS
UMELISA TSH Neonatal	271.943	66	22
UMTEST PKU	246154	14	1

TÉCNICA DE DIAGNÓSTICO RED DE MISIONES DE BARRIO ADENTRO	MUESTRAS ESTUDIADAS	SOSPECHOSOS
UMELISA TSH Neonatal	36.988	37
UMTEST PKU	35582	42



COLOMBIA



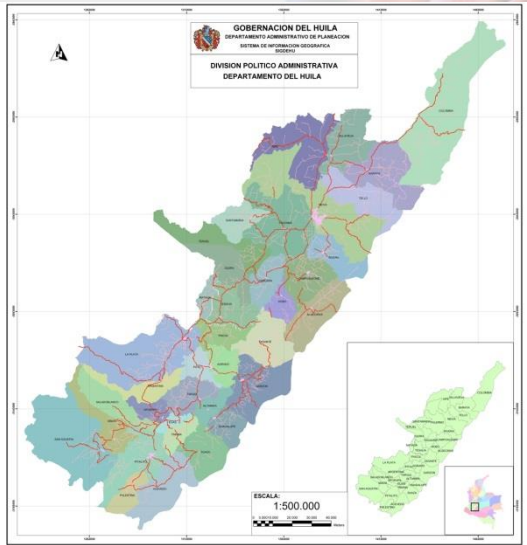
Estudios del Programa de Hipotiroidismo Congénito con metodología SUMA. Período 2009 a julio de 2015

TÉCNICA DE DIAGNÓSTICO	MUESTRAS ESTUDIADAS	DETECTADOS	FRECUENCIA
UMELISA TSH Neonatal	300,857	60	1: 5014

Fuente: Laboratorio de la red de Colombia.
Informes emitidos por laboratorios del Programa de Hipotiroidismo Congénito al INS.

Resultados
en 16 laboratorios de Tamizaje
y
21 Laboratorios
Departamentales de Supervisión

TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO PARA COLOMBIA. EXPERIENCIA EN EL LABORATORIO DE SALUD PUBLICA DEL HUILA

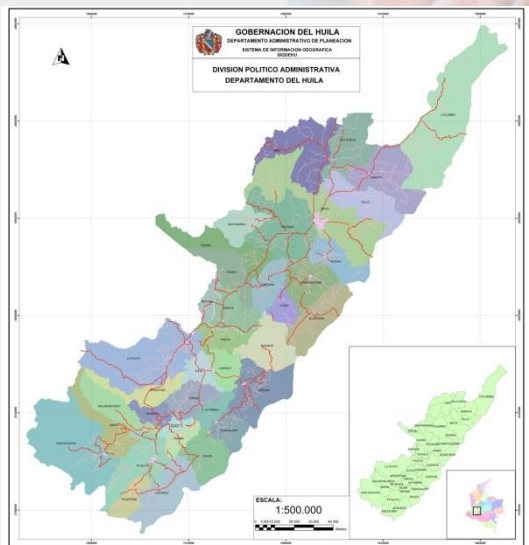


DIAGNOSTICO DE 2 ENFERMEDADES
QUE CAUSAN DISCAPACIDADES Y
MUERTE:

**HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA
Y FENILCETONURIA**



TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO PARA COLOMBIA. EXPERIENCIA EN EL LABORATORIO DE SALUD PUBLICA DEL HUILA



HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA
ANALITO; 17 OH PROGESTERONA
MÁS DE 141 MUESTRAS; 7.8 % DE ELEVADOS
NIVEL ED CORTE; 113 NMOL/l

FENILCETONURIA
MÁS DE 277 MUESTRAS; 2,73 % DE ELEVADOS
NIVEL ED CORTE; 241 MICROMOL/L

TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO PARA COLOMBIA. EXPERIENCIA EN EL LABORATORIO GENOMICS,



FECHA DE INICIO:
26 DE JUNIO 2015

229 MUESTRAS PARA:
TSH

HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA

FENILCETONURIA

GALACTOSEMIA

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

TODOS LOS RESULTADOS NORMALES

En América Latina



más de 13 millones de recién nacidos tamizados para hipotiroidismo y otras enfermedades congénitas

México 84 laboratorios
IMSS 57
ISSTE 20
Privados 7

Venezuela 138 laboratorios
MS: 53
BA: 140

Colombia 57 laboratorios
LSP 42
Privados 15

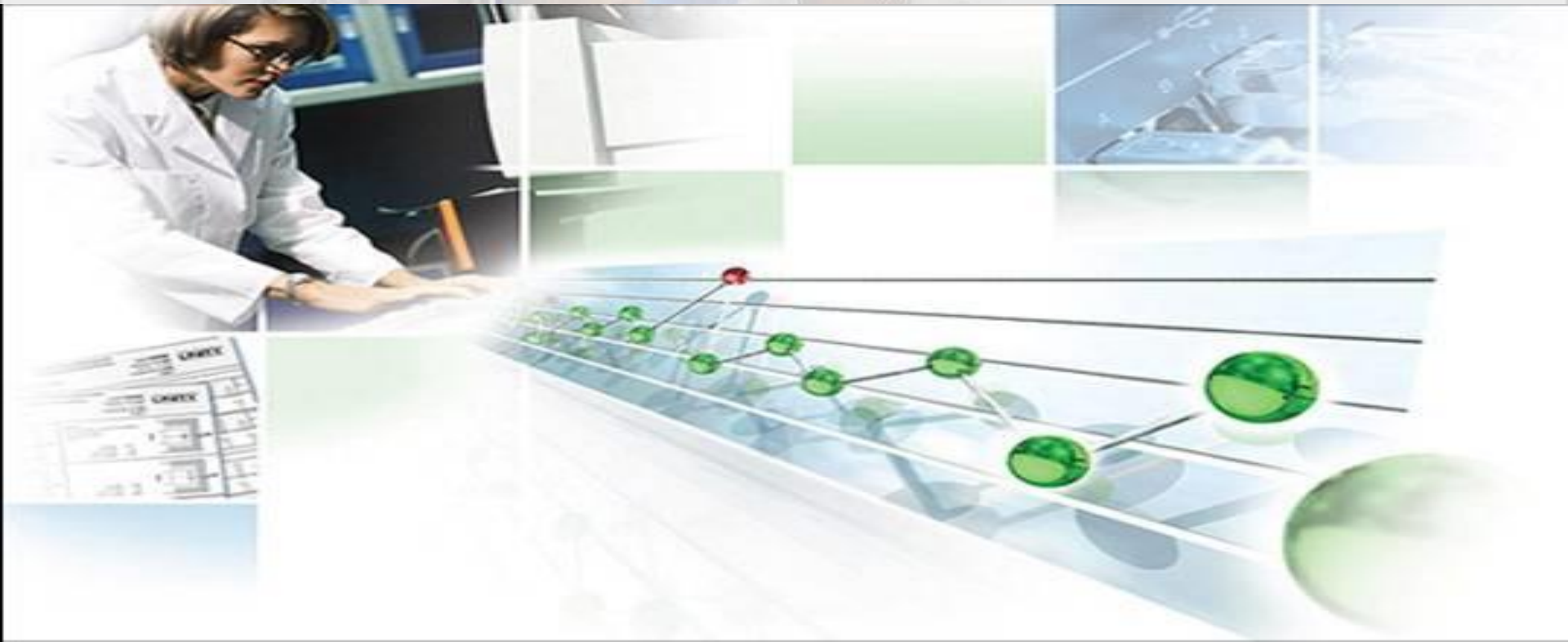
Brasil 6 laboratorios

Bolivia
Ecuador
Guyana
El Salvador
Honduras
Rep. Dominicana

Argentina 57 laboratorios

para felicidad de más de 5 000 familias

Calidad en los laboratorios SUMA de pesquisa neonatal



Resultados del Control de Calidad Externo. Septiembre 2013.

Laboratorio	PKU		T17OHP		TSH N	
3002-Instituto Nac. de Salud Laboratorio de Genetica					149	B
3003-Laboratorio de Salud P.blica de Bolivar					121	B
Laboratorio X					256	D
3005-Laboratorio de Salud P.blica de Arauca					64	MB
3006-Laboratorio de Salud P.blica de Risaralda					89	MB
3007-Secretaria Seccional de Santander					137	B
3008-Secretaria de Salud del Huila	138	B	51	MB	153	B
3010-Laboratorio de Salud P.blica de Cúidas					20	MB
3012-ESE Villavicencio					97	MB
3014-Laboratorio Genomics					20	MB
3018-Clínica la Merced					33	MB
3019-Laboratorio Salud Publica de Boyaca					186	B
3024-Laboratorio de Salud Publica de Antioquia					76	MB

El 4,6% de los colombianos tiene una enfermedad rara, enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, pero que se da en una minoría de la población.



Promover

Convencer

Organizar

Garantizar

Salud infantil



**QUE COLOMBIA AGIGANTE
SU ESTRATEGIA DE SALUD
EN FUNCION
DEL TAMIZAJE NEONATAL
AMPLIADO**



"Para los niños trabajamos, porque ellos son los que saben querer, porque ellos son la esperanza del mundo."

José Martí.

