



Desde 1992 sólo se podían identificar dos y ahora se amplía la cantidad en el Programa de Pesquisa Neonatal

Las 26 enfermedades detectables con un pinchazo en el talón del recién nacido

“Si llego precozmente a hacer el diagnóstico y en ese momento instauró el tratamiento, ese niño se evita tener crisis con riesgo de muerte”, explica Verónica Cornejo, miembro del equipo del INTA.

ARIEL DIÉGUEZ

Ya no son dos. El Programa de Pesquisa Neonatal aumenta a 26 las enfermedades genéticas, metabólicas y endocrinas que puede detectar tan solo con un pinchazo en un talón de una guagua, a los dos días de nacida en cualquier hospital público.

“La importancia es que si yo llego precozmente a hacer el diagnóstico y en ese momento instauró el tratamiento, ese niño se evita tener crisis con riesgo de muerte”, explica Verónica Cornejo, profesora titular de la Universidad de Chile y miembro del equipo del Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas del Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA).

Las gotitas de sangre del pinchazo son recogidas por un “papel filtro”, una tarjeta especialmente fabricada para pruebas de este tipo y que luego era enviada para el análisis a dos laboratorios: uno en el Hospital San Juan de Dios, de Santiago, y otro en el Hospital Guillermo Grant Benavente, de Concepción. Desde 1992, cuando se creó este programa, estos laboratorios sólo podían detectar dos enfermedades, la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito. El INTA actúa como centro de confirmación y seguimiento. Ahora deberá hacer exámenes directamente para detectar 20 de las 26 enfermedades. El lunes 17 de noviembre este organismo recibió las primeras 19 tarjetas del Programa de Pesquisa Neonatal ampliado.

El nuevo “papel filtro” viene prepedido, de manera que después de tomada la muestra una mitad se enviará, desde cualquier hospital del país, al San Juan de Dios o al Guillermo Grant, y la otra mitad al INTA. Los resultados de los exámenes deberían estar máximo en 15 días, incluyendo su confirmación, si es necesario, tiempo suficiente para iniciar un tratamiento que puede incluir fármacos y dieta.

“Era un anhelo que existía en la comunidad pediátrica. Estas enfermedades se pesquisan a la edad de recién nacidos, pero luego son pacientes durante toda su vida. Sobre todo en la edad pediátrica es donde tenemos tantas cosas que hacer”, cuenta la doctora Paulina Toso, presidenta de la rama de Neonatología de la Sociedad Chilena de Pediatría y jefe de Servicio de Neonatología del Hospital Clínico UC CRISTUS.

Si las guaguas no se tratan, pueden quedar con un daño neurológico profundo. Si se tratan, pueden tener una vida razonablemente funcional. “Estamos apuntando no solo a una sobrevida, sino que a que los niños tengan una sobrevida con las menos secuelas posibles o que si tienen cualquier problema, sea recuperable en la medida que van creciendo. La lástima es las enfermedades metabólicas es que muchas de ellas, las más severas, afectan sobre todo el cerebro”, explica.

Patologías genéticas, metabólicas y endocrinas detectadas

Enfermedad	Descripción/Síntomas
Enfermedad de Orina Olor a Jarabe de Arce (MSUD) Homocistinuria (HCU)	Pacientes acumulan aminoácidos que no pueden metabolizar. Daño cerebral durante estrés físico, como infección, fiebre o ayuno prolongado. Letargo, convulsiones y vómitos. Organismo no puede procesar un aminoácido. Desarrollo cognitivo levemente retardado o retraso del crecimiento. Extremidades largas, miopía, enrojecimiento de las mejillas.
Tirosinemia tipo 1 (TIR 1)	Deficiencia de una enzima que metaboliza un aminoácido. Disfunción hepática, retraso del crecimiento y raquitismo, crisis neurológicas, dolor abdominal, insuficiencia respiratoria.
Citrulinemia tipo 1 (CIT)	Por una enzima deficiente, pacientes acumulan amoniaco en la sangre. Letargo, frecuentes vómitos y signos de aumento de presión intracraneal.
Aciduria arginosuccínica (ASA)	Deficiencia de una enzima crucial para procesar un aminoácido. Esta acumulación puede producir daños en el sistema nervioso central.
Argininemia	Acumulación de arginina y amoniaco en la sangre. Si no se trata, puede causar problemas neurológicos como espasticidad, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.
Fenilcetonuria (PKU)	Incapacidad para descomponer un aminoácido de las proteínas. Piel, pelo y ojos más claros. Retraso de las habilidades mentales y sociales, hiperactividad, movimientos espasmódicos (detectada desde 1992).
Aciduria propiónica (AP)	Acumulación de ácido propiónico debido a defectos de una enzima. Vómitos, deshidratación, letargo, retraso mental, trastornos del movimiento y pancreatitis.
Aciduria metilmalónica (Metilmalonil CoA Mutasa) (MUT)	Concentración excesiva de metilmalónico en sangre y orina. Problemas de alimentación, retraso del crecimiento, pérdida de coordinación muscular, dificultad para hablar.
Aciduria metilmalónica (Defectos del cofactor CblA, B, C, D) (CBL)	Problemas para degradar ciertas proteínas y grasas. Retraso en el crecimiento, problemas neurológicos y anemia.
Aciduria isovalérica (IVA)	Problemas para procesar un aminoácido de las proteínas. Vómitos, retraso del crecimiento, daño neurológico y muerte.
Aciduria 3-metilcristonil-CoA Carboxilasa (3MCC)	Deficiencia para procesar aminoácidos. Dificultades para alimentarse, retraso en el desarrollo, vómitos, cansancio excesivo, convulsiones, dificultades respiratorias y muerte.
Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)	Dificultad para procesar aminoácidos de las proteínas. Vómitos, diarrea, deshidratación, cansancio extremo, descenso extremo de la glucosa, problemas respiratorios, convulsiones, coma y muerte.
Acidemia beta-ketotiolasa (BKT)	Incapacidad de procesar moléculas derivadas de las grasas. Signos pueden aparecer entre los 6 y los 24 meses de edad. Vómitos, deshidratación, dificultad para respirar, cansancio extremo.
Aciduria glutárica tipo 1 (GA 1)	Incapacidad para procesar completamente las proteínas. Los desechos o toxinas pueden acumularse y causar daño a los tejidos y órganos de la guagua, en particular el cerebro.
Deficiencias de múltiples carboxilasas (MCD)	Mal funcionamiento de enzimas que procesan proteínas. Dificultad para alimentarse y para respirar, letargo, convulsiones, erupciones en la piel, alopecia y retraso en el desarrollo.
Defecto de transportador de carnitina tipo I y II (CPT)	Incapacidad de utilizar ciertas grasas como fuente de energía. Afecta principalmente hígado y riñones. Puede causar fallo hepático.
Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena mediana (MCAD)	Incapacidad de utilizar ciertas grasas como fuente de energía. Falta de energía, enfermedad hepática, coma.
Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCAD)	Impide descomponer ácidos grasos de cadena genética muy larga para obtener energía. Falta de energía, especialmente durante períodos de ayuno o ejercicio intenso.
Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena larga hidroxilados (LCHAD)	Impide convertir ciertos ácidos grasos en energía, lo que lleva a la acumulación de tóxicos. Baja azúcar en sangre, enfermedad hepática, debilidad muscular, problemas cardíacos
Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)	Impide que el cuerpo descomponga ciertas grasas y las convierta en energía. Se acumulan toxinas que pueden causar daño al corazón, a los músculos y a los ojos.
Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)	Afecciones genéticas que afectan las glándulas suprarrenales, que producen hormonas como cortisol y andrógenos como la testosterona.
Hipotiroidismo congénito (HC)	Déficit de hormona tiroidea. Una de las causas prevenibles más comunes de discapacidad intelectual (detectada desde 1992).
Fibrosis quística (FQ)	Un gen defectuoso obliga al cuerpo a producir un líquido espeso y pegajoso que se acumula en las vías respiratorias y en el páncreas. Infecciones pulmonares y problemas digestivos.
Déficit de biotinidasa (BD)	Bajo nivel de la enzima biotinidasa provoca convulsiones, retraso en el desarrollo, erupciones cutáneas, alopecia, atrofia óptica, pérdida auditiva y problemas respiratorios.
Galactosemia (GAL)	Incapacidad de descomponer completamente un tipo de azúcar de la leche. Problemas de alimentación, retraso del crecimiento, daño hepático, hemorragias y sepsis.