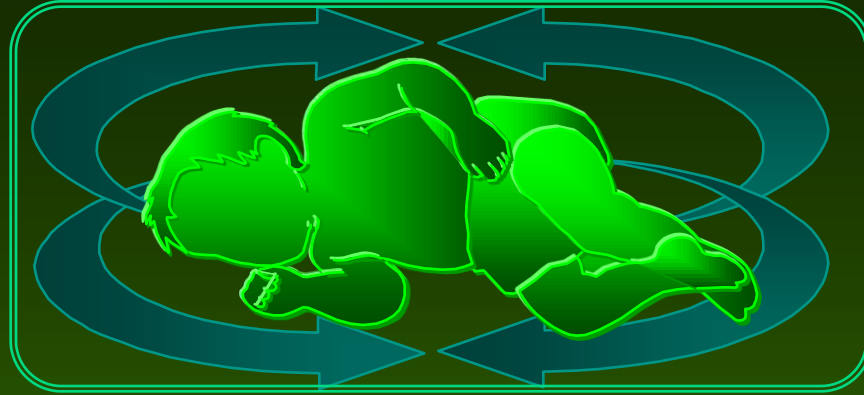


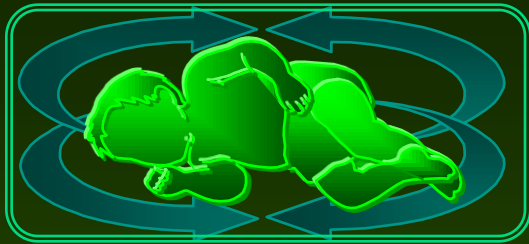


TAMIZ NEONATAL ACTUALIDADES

DRA. MARTHA LUCIA GRANADOS CEPEDA







Tamiz Neonatal

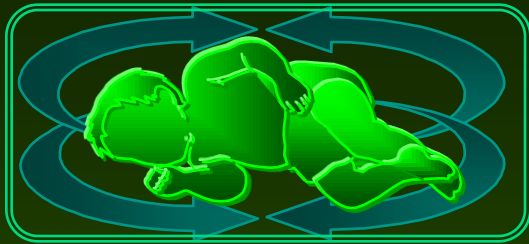
INTRODUCCION

EL TAMIZ NEONATAL O CRIBADO ES UN ESTUDIO MEDIANTE EL CUAL SE SELECCIONAN Y SEPARAN EN FORMA TEMPRANA A LOS RN QUE PUEDAN TENER ENFERMEDADES ENDOCRINAS O METABOLICAS CONGENITAS, A VECES POCO FRECUENTES, SIN EMBARGO, EN SU MAYORIA, GRAVES; EN LOS NEONATOS CON RESULTADO POSITIVO SE REALIZAN PRUEBAS CONFIRMATORIAS Y DE ACUERDO AL RESULTADO SE VALORA INICIAR TRATAMIENTO

Kayton A. Newborn screening: a literature review. Neonatal Netw 2007; 26: 85-95.

American Academy of Pediatrics Newborn Screening Authoring

Committee. Newborn screening expands. Pediatrics 2008; 121: 192-217.

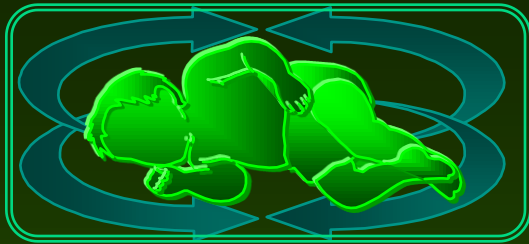


Tamiz Neonatal

DEFINICION

ESTUDIO PARA SELECCIONAR, IDENTIFICAR Y CLASIFICAR ENFERMEDADES EN EL RECIEN NACIDO, ANTES DE QUE ESTAS SE MANIFIESTEN; PUDIENDO APLICAR EL TRATAMIENTO ADECUADO DESDE LOS PRIMEROS DIAS DE VIDA PARA PREVENIR SECUELAS PSICOMOTORAS O LA MUERTE

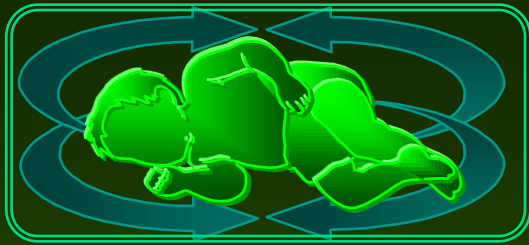
Watson A. Newborn screening toward a uniform panel and system. Executive summary. Genet Med 2006; 8: 1-11S.



Tamiz Neonatal

TAMIZ NEONATAL

- **ENDOCRINOPATIAS**
 - **HIPOTIROIDISMO CONGENITO**
 - **HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA**
- **ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO**
- **HEMOGLOBINOPATIAS**
- **INFECCIONES CONGENITAS**
- **TRASTORNOS FUNCIONALES**

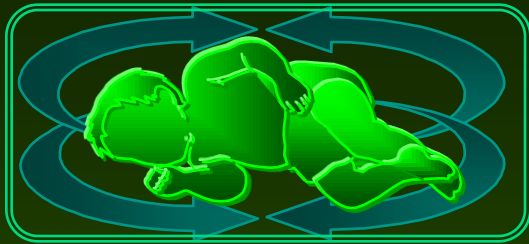


Tamiz Neonatal

TAMIZ NEONATAL

- **ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO**
 - I ACUMULACION DE MOLECULAS COMPLEJAS
 - II TOXICIDAD DE MOLECULAS PEQUEÑAS
 - III DEFECTOS EN LA PRODUCCION O UTILIZACION DE ENERGIA

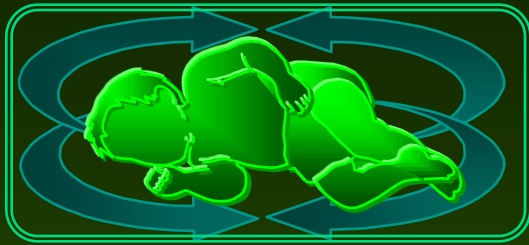




Tamiz Neonatal

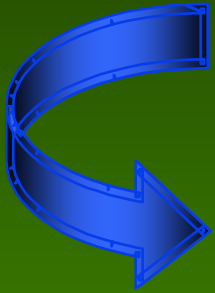
TAMIZ NEONATAL

- **TRASTORNOS FUNCIONALES**
 - TAMIZ AUDITIVO UNIVERSAL
 - TAMIZ OFTALMOLOGICO DEL RN
 - TAMIZ NEONATAL DE CADERA
- OTROS TIPOS DE TAMIZAJE
 - TAMIZ INFANTIL**
 - TAMIZ PRENATAL**
- **BIOBANCOS**



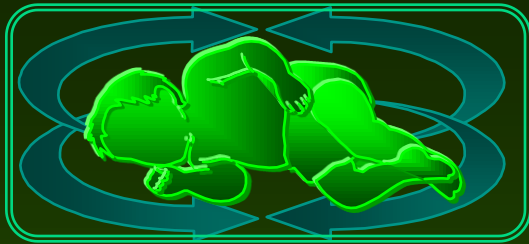
Tamiz Neonatal

TECNICAS AVANZADAS DE DIAGNOSTICO PRENATAL



**ANALISIS DE DNA PARA INVESTIGAR
MUTACIONES EN EL GENE CYP21B EN EL
DIAGNOSTICO PRENATAL DE HIPERPLASIA
SUPRARRENAL CONGENITA**





Tamiz Neonatal

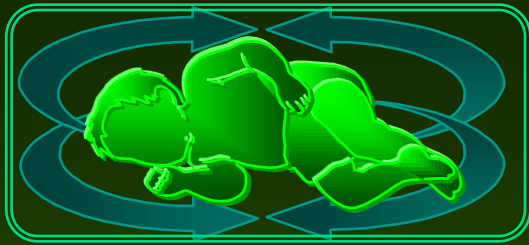
CLASIFICACION



EL TAMIZ NEONATAL SE LLEVA A CABO MEDIANTE EL ANALISIS DE 5 A 6 GOTAS DE SANGRE RECOLECTADAS EN PAPEL FILTRO ESPECIAL (TARJETA DE GUTHRIE), SE PUEDEN DETECTAR DESDE UNA HASTA CERCA DE 50 ENFERMEDADES CUANDO SE UTILIZA ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM, LO QUE HA DADO LUGAR AL TAMIZ NEONATAL “BASICO”, “SEMI-AMPLIADO Y “AMPLIADO”

American Academy of Pediatrics Newborn Screening Authoring

Committee. Newborn screening expands. Pediatrics 2008; 121: 192-217.



Tamiz Neonatal

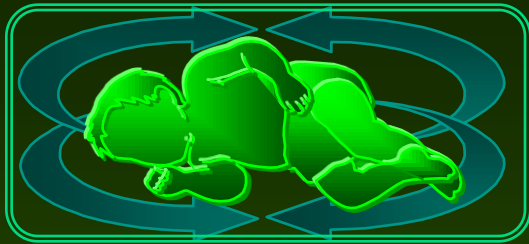
BASICO

INCLUYE LA DETECCION DE UNA A CINCO ENFERMEDADES DE MAYOR FRECUENCIA O INCIDENCIA EN CADA PAIS, LA MUESTRA DEBE TOMARSE DEL TALON DEL RECIEN NACIDO

SEMI-AMPLIADO

SE EFECTUA POR PUNCION DEL TALON DEL RECIEN NACIDO Y PUEDE DETECTAR DE 6 A 20 PATOLOGIAS

The cost-effectiveness of expanding newborn screening for up to 21 inherited metabolic disorders. Value Health 2007; 10: 83-97.



Tamiz Neonatal

AMPLIADO



SE REALIZA EN PAISES DESARROLLADOS, USANDO TAMBIEN SANGRE EN PAPEL FILTRO OBTENIDA POR PUNCION DEL TALON, LO CUAL PERMITE DIAGNOSTICAR OPORTUNAMENTE MEDIANTE EL ANALISIS DE LAS ACILCARNITINAS (TANDEM) ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO, ADEMAS DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO, HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA Y FIBROSIS QUISTICA, INCLUYE MAS DE 21 ENFERMEDADES

American College of Obstetricians and Gynecologists.

Newborn screening. Obstet Gynecol 2007; 110: 1497-500.

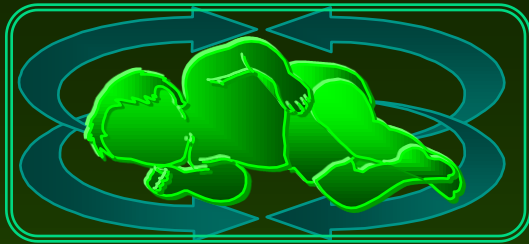


**RN de término
y pretérmino**

RN multipuncionados

Guidelines for newborn blood spot sampling. UK Newborn Screening Programme Centre 2012.

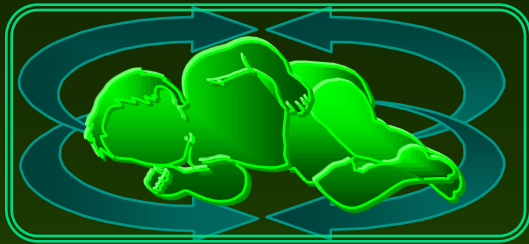
Jain A, Rutter N. Ultrasound study of heel to calcaneum depth in neonates. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1999; 80: F243-5.



Tamiz Neonatal

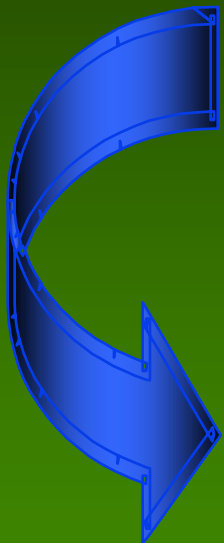
ASPECTOS SOCIALES, ETICOS Y LEGALES

- **CRITERIOS DE WILSON Y JUNGNER ADAPTADOS POR LA OMS**
 - BENEFICIO PARA LA POBLACION CON EL DIAGNOSTICO TEMPRANO
 - DISPONIBILIDAD DE UN EXAMEN PARA EL TAMIZAJE
 - ESTABLECIMIENTO DE UN PROGRAMA ADECUADO
 - DISPONIBILIDAD DE TRATAMIENTO Y PREVENCION

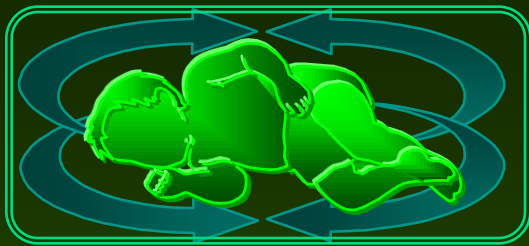


Tamiz Neonatal

**PAISES
DESARROLLADOS**

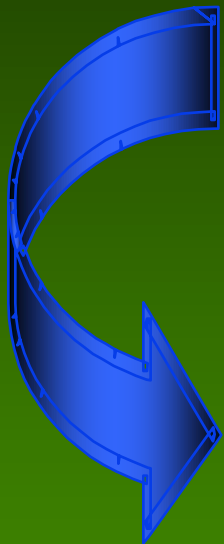


**EL TAMIZAJE PARA
HIPOTIROIDISMO CONGENITO ES
OBLIGATORIO Y ALCANZA UNA
COBERTURA MAYOR DEL 95 %**

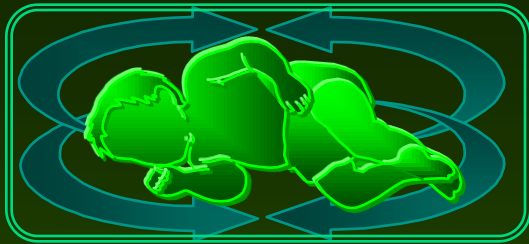


Tamiz Neonatal

AMERICA LATINA



LOS PROGRAMAS DE **TN** SE
INICIARON EN 1976,
ACTUALMENTE ALCANZAN
UNICAMENTE UNA COBERTURA
GLOBAL DEL 53.5%

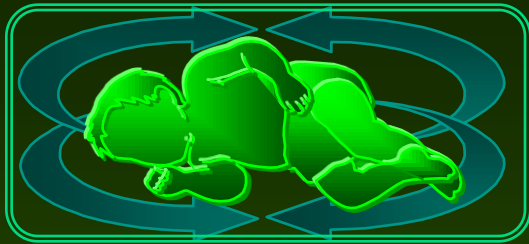


Tamiz Neonatal

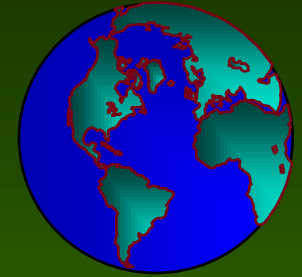
MEXICO

**LA FRECUENCIA DE HC ES UNA DE LAS
MAS ALTAS A NIVEL MUNDIAL Y LA
COBERTURA ACTUAL APROXIMADA
ES DEL 70.0 %, OCUPANDO
EL QUINTO LUGAR EN LATINOAMERICA**

Norma Oficial Mexicana. NOM-007-SSA2-PROYECTO 2009. Atención de la Mujer durante el Embarazo, Parto y Puerperio y del Recién Nacido.

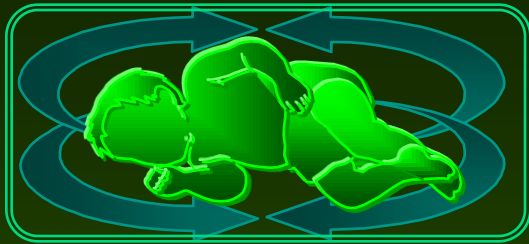


Tamiz Neonatal



FRECUENCIA

MEXICO	—	1 : 1,900 a 3,700 RNV
EUROPA	—	1 : 3 , 000 RNV
USA	—	1 : 3,600 a 1:5,000 RNV
JAPON	—	1 : 5 ,700 RNV
SUECIA	—	1 : 7 , 300 RNV
MUNDIAL	—	1 : 3,000 a 1 : 4,000 RNV



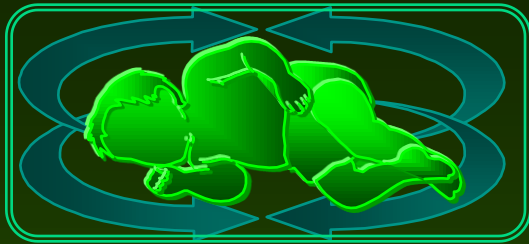
Tamiz Neonatal

MEXICO

**FRECUENCIA DE HIPOTIROIDISMO
CONGENITO EN MEXICO**

1: 1,900 a 1: 3,700 RNV

**BENEFICIO NETO DE MAS DE 10,000
DOLARES POR AÑO POR CADA NIÑO
ENFERMO DESCUBIERTO Y TRATADO
EN FORMA TEMPRANA**

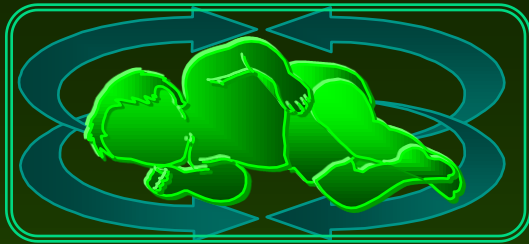


Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

INTRODUCCION

EL HIPOTIROIDISMO CONGENITO (HC) ES LA CAUSA DE RETRASO MENTAL PREVENIBLE MAS FRECUENTE EN EL RN, SE DEBE A UNA DEFICIENCIA DE LA HORMONA TIROIDEA ANTES O DESPUES DEL NACIMIENTO; EL PRONOSTICO DEL DESARROLLO NEUROLOGICO SE RELACIONA EN FORMA INVERSA A LA EDAD DEL DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO, EL CUAL DEBE INICIARSE ENTRE LAS 2 A 3/4 SEMANAS DE VIDA



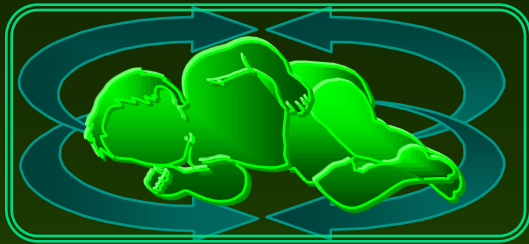
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

INTRODUCCION

LA MAYORIA DE LOS PACIENTES PUDEN APARENTAR ESTAR CLINICAMENTE SANOS HASTA LOS 3 MESES DE EDAD, TIEMPO EN EL CUAL GENERALMENTE YA HAY DAÑO CEREBRAL IRREVERSIBLE

TODOS LOS PROGRAMAS DE TN A NIVEL MUNDIAL INCLUYEN EN FORMA OBLIGADA COMO PRIMERA PATOLOGIA AL HC; LA RELACION COSTO/BENEFICIO JUSTIFICA SU BUSQUEDA MASIVA



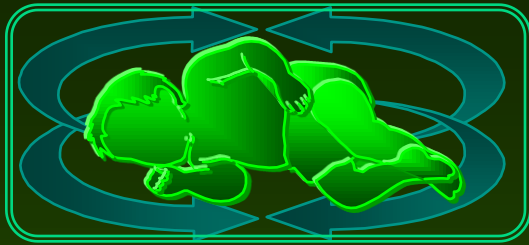
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

DEFINICION

**EL HC ES UNA DEFICIENCIA DE LA HORMONA TIROIDEA
DEBIDA A VARIAS CAUSAS:**

- **A NIVEL DE LA GLANDULA TIROIDES: PRIMARIO**
- **A NIVEL HIPOTALAMO-HIPOFISIARIO: CENTRAL**
- **RESISTENCIA A SU ACCION: DEFECTO EN SU RECEPTOR**
- **ALTERACION EN SU TRANSPORTE: HIPOTIROIDISMO
PERIFERICO**

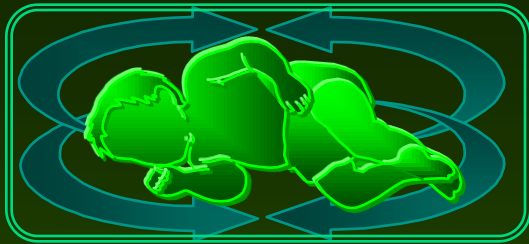


Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

DEFINICION

LA ENFERMEDAD PUEDE MANIFESTARSE DESDE EL NACIMIENTO, SIN EMBARGO, SI LOS SINTOMAS APARECEN DESPUES DE UN PERIODO DE FUNCION TIROIDEA NORMAL, LA PATOLOGIA PUEDE SER “ADQUIRIDA” O DEBERSE A UNO DE LOS DEFICIT CONGENITOS CON MANIFESTACIONES TARDIAS



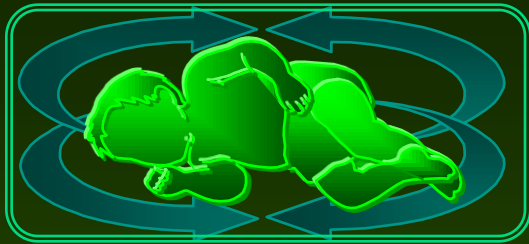
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO ADQUIRIDO O TARDIO

ETIOLOGIA



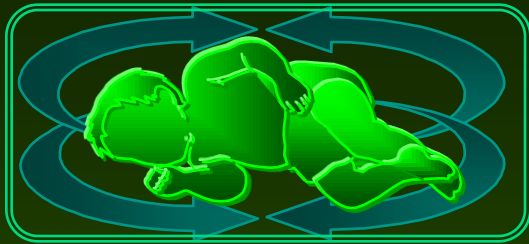
- LA CAUSA MAS COMUN ES LA TIROIDITIS LINFOCITARIA; DICHA ENFERMEDAD AUTOINMUNE PUEDE FORMAR PARTE DE LOS SINDROMES POLIGLANDULARES COMO DOWN, TURNER Y KLINEFELTER
- AUNQUE SE OBSERVA NORMALMENTE EN LA ADOLESCENCIA, PUEDE APARECER EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA



HIPOTIROIDISMO CONGENITO

INCIDENCIA

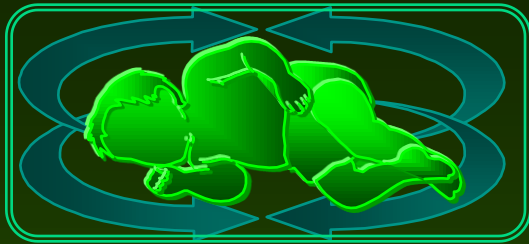
- 
- **RELACION ENTRE GENERO** → 2:1
 - PREDOMINIO DEL FEMENINO
 - **PORCENTAJE EN PREMATUROS** → 15%
 - MAYOR EN RN DE MADRE DIABETICA POR LOS EFECTOS DE LA INSULINA EN LA SINTESIS DE HORMONAS TIROIDEAS
 - **PORCENTAJE EN RN DE TERMINO** → 2 %
 - **SINDROME DE DOWN** → 1:140
 - **MAYOR FRECUENCIA EN SECUENCIA PIERRE ROBIN**



HIPOTIROIDISMO CONGENITO

DESARROLLO Y FISIOLOGIA TIROIDEA

- 
- **FORMA BILOBULAR DEL TIROIDES FETAL**
 - 7 SEMANAS DE GESTACION
 - **FORMACION DE CELULAS FOLICULARES**
 - 10 SEMANAS DE GESTACION
 - **ATRAPAMIENTO DE YODO**
 - 8 A 10 SEMANAS DE GESTACION
 - **SECRECION DE TSH Y HORMONAS**
 - 12 SEMANAS DE GESTACION



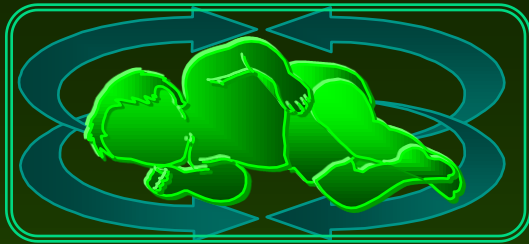
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

DESARROLLO Y FISIOLOGIA TIROIDEA

- **BIOACTIVIDAD DE LAS HORMONAS TIROIDEAS**
 - INTERVIENEN EN LA MIGRACION Y DIFERENCIACION NEURONAL, MIELINIZACION Y SINAPTOGENESIS
 - ESTIMULAN EL CRECIMIENTO Y DESARROLLO DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL Y ESQUELETICO
 - AUMENTAN EL CONSUMO DE OXIGENO
 - ESTIMULAN LA SINTESIS DE PROTEINAS
 - INTERVIENEN EN EL METABOLISMO DE LOS HIDRATOS DE CARBONO, LIPIDOS Y VITAMINAS
 - POTENCIAN LOS EFECTOS DE LAS CATECOLAMINAS





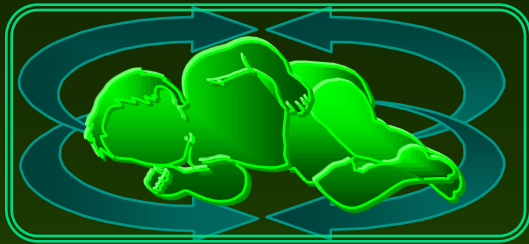
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

FISIOLOGIA NEONATAL

- **LA INTERPRETACION CORRECTA DEL TN REQUIERE DEL CONOCIMIENTO TANTO DE TERMINO COMO PREMATURO**
 - EL RN DE **TERMINO** PRESENTA UN INCREMENTO FISIOLOGICO DE TSH COMO RESPUESTA FISIOLOGICA AL AMBIENTE FRIO, DESCENDIENDO EN LAS PRIMERAS 24 HORAS
 - LA ELEVACION DE TSH ESTIMULA EL AUMENTO DE T4 Y T4L ENTRE LAS PRIMERAS 24 A 36 HORAS POSTNATALES; LA ESTABILIZACION SE ALCANZA A LAS 4 A 5 SEMANAS PARA LLEGAR A LOS VALORES DEL ADULTO





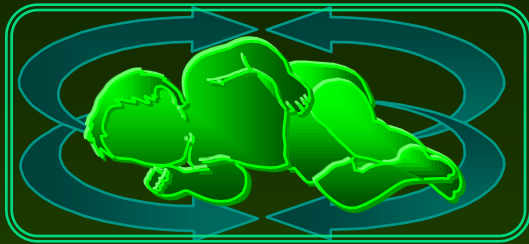
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

FISIOLOGIA NEONATAL

- **EL RN PRETERMINO PRESENTA UNA RESPUESTA SIMILAR PERO TARDIA DEBIDO A LA INMADUREZ DEL EJE HHT**
 - SE PRESENTA UNA REDUCCION FISIOLOGICA DE LOS NIVELES DE T4 Y T4L (HIPOTIROXINEMIA TRANSITORIA) SIN AUMENTO DE TSH
 - SE REQUIERE UN VIGILANCIA ESTRECHA PARA ASEGURAR LA NORMALIZACION DE T4, LO CUAL TIENDE A SUCEDER HASTA LA TERCERA SEMANA Y CONTINUA HASTA LA SEXTA Y OCTAVA, EN OCASIONES HASTA LOS 3 A 4 MESES DE EDAD
 - EL RNPT, SOBRE TODO LOS MENORES DE 30 SEMANAS PUEDEN PRESENTAR HIPO (BAJO PESO) O HIPERTIROTROPINEMIA TRANSITORIAS, EN AMBOS ESCENARIOS SE DEBE DAR SEGUIMIENTO ESTRECHO



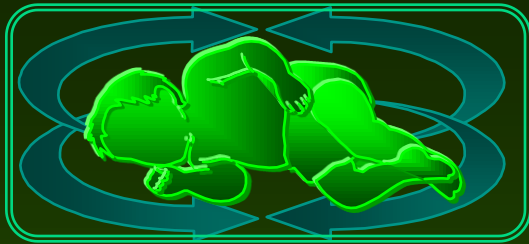


Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

PATOLOGIA TIROIDEA EN EL EMBARAZO

- **ES EL SEGUNDO DESORDEN ENDOCRINO ENCONTRADO EN MUJERES EMBARAZADAS**
- **LA T4 MATERNA DESEMPEÑA UN PAPEL IMPORTANTE EN EL DESARROLLO DEL CEREBRO FETAL EN LAS PRIMERAS 12 SEMANAS DE GESTACION Y ANTES DE QUE COMIENCE LA SINTESIS DE HORMONAS TIROIDEAS FETALES**



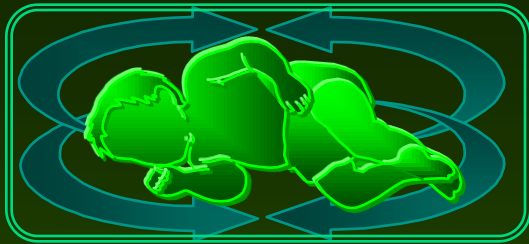
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

CUADRO CLINICO INICIAL



- ASINTOMATICO (> 95% DE LOS CASOS)
- POSTMADUREZ E HIPERTROFIA
- FONTANELA POSTERIOR AMPLIA (> 0.5 x 0.5 cm)
- DIFICULTAD RESPIRATORIA A LA ALIMENTACION
- HIPOTERMIA E HIPOACTIVIDAD
- EDEMA PERIORBITARIO
- MIXEDEMA
- ESTREÑIMIENTO Y DISTENSION ABDOMINAL



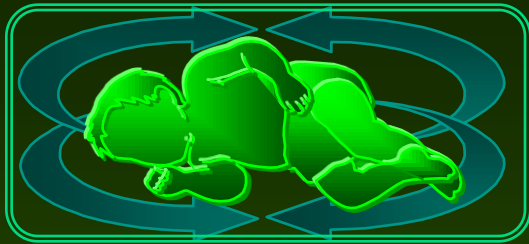
Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

CUADRO CLINICO TARDIO

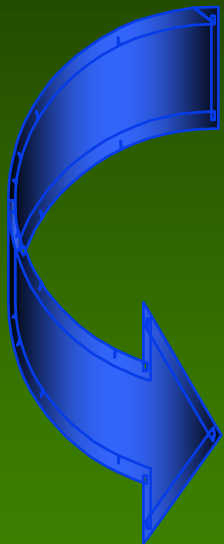


- **FACIES CARACTERISTICA: PUENTE NASAL DEPRIMIDO, FRENTE ESTRECHA, PARPADOS HINCHADOS, MACROGLOSIA**
- **HIPOACTIVIDAD E HIPOTERMIA**
- **RECHAZO A LA VIA ORAL Y ESTREÑIMIENTO**
- **LLANTO RONCO**
- **PIEL Y CABELLO SECOS**
- **EDEMA DE GENITALES Y EXTREMIDADES**
- **MACROGLOSIA Y MIXEDEMA**
- **HERNIA UMBILICAL**
- **ICTERICIA PROLONGADA (PREDOMINIO DE BI)**
- **FONTANELA POSTERIOR AMPLIA (> 1 cm)**



Tamiz Neonatal

MEXICO



EN MEXICO EL TAMIZ NEONATAL PARA HC ES DE **OBSERVANCIA OBLIGATORIA**, ESTIPULADO EN FORMA INICIAL EN LA NORMA OFICIAL MEXICANA **NOM-007-SSA2-1993**, ATENCION A LA MUJER DURANTE EL EMBARAZO, PARTO Y PUERPERIO Y DEL RECIEN NACIDO, PARA QUEDAR COMO **PROYECTO DE NORMA OFICIAL MEXICANA PROY-NOM-034-SSA3-2012**; **REGULACION DE LOS SERVICIOS DE SALUD. ATENCION PREHOSPITALARIA DE LAS URGENCIAS MEDICAS**

RUTA CRITICA PARA EL DIAGNOSTICO OPORTUNO DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO

SANGRE DE CORDON
NO SE UTILIZA

RN

SANGRE DE TALON
2/3 – 5/7 DIAS DE VIDA

PAPEL FILTRO WHATMAN 903
FICHA DE IDENTIFICACION
REGISTRO EN LIBRETA DE CONTROL

ENVIO AL LABORATORIO
CORRESPONDIENTE

PROCESAMIENTO DE LAS MUESTRAS
CUANTIFICACION DE TSH

TSH Y T4

R N TERMINO

TSH $\geq 5 \mu$ UI/mL (10)

T4 $< 6 \mu$ g/dL

TSH Y T4

R N PREMATURO

TSH $\geq 5 \mu$ UI/mL (10)

T4 $< 6 \mu$ g/dL

TSH Y T4

R N TERMINO

TSH $< 5 \mu$ UI/mL (10)

T4 $\geq 6 \mu$ g/dL

TSH Y T4

R N PREMATURO

TSH $< 5 \mu$ UI/mL (10)

T4 $\geq 6 \mu$ g/dL

CASO PROBABLE DE HTC

LOCALIZACION DEL CASO

NORMAL FIN

CASO PROBABLE DE HTC

LOCALIZACION DEL CASO

REALIZACION DE PRUEBAS CONFIRMATORIAS
4 ML DE SANGRE PARA PERFIL TIROIDEO

TSH $\geq 4 \mu$ UI/mL SUERO *
T4 LIBRE < 0.8 ng / dL

TSH $< 4 \mu$ UI/mL SUERO *
T4 LIBRE ≥ 0.8 ng / dL
" FALSO POSITIVO "

NORMAL FIN

EDAD OSEA
GAMMAGRAFIA / USG TIROIDEOS

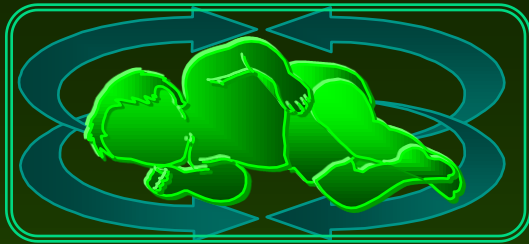
CASO COMPROBADO DE HTC

Tx: 10 – 12 / 15 μ g L - TIROXINA / Kg / dia
INICIAR DE LOS 15 A 21 DIAS DE VIDA

CONTROL A LAS 4 A 6 SEMANAS
TSH : IGUAL O MENOR A
4 μ UI / mL DE SUERO
T4 : 7 A 11 μ g / 100 mL

AJUSTE DE DOSIS → **CONTROL PERIODICO**

* LOS VALORES DE LAS PRUEBAS DE FUNCION TIROIDEA PUEDEN VARIAR LIGERAMENTE SEGUN EL LABORATORIO



Tamiz Neonatal

PERFIL TIROIDEO

T3 TOTAL — 70.0 – 170.0 ng/dL

T4 LIBRE — 0.8 – 1.9 ng/dL

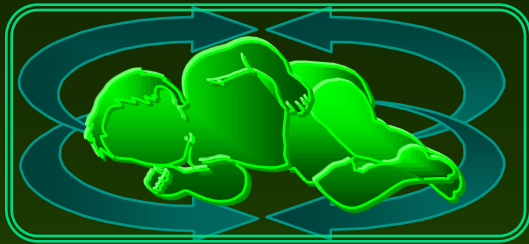
TSH — 0.4 – 4.0 μ UI/mL (eutiroides)

— 4.1 – 9.9 μ UI/mL (prob. hipotiroideo)

— ≥ 10.0 μ UI/mL (HIPOTIROIDEO)

TSH 5.0 a 9.9 μ UI/mL — REPETIR PERFIL EN 2 / 8 SEMANAS

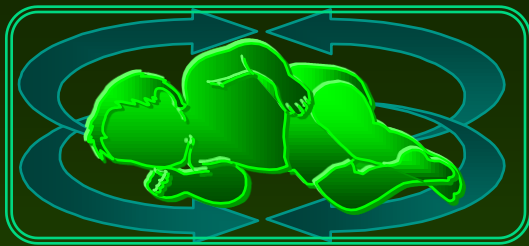
y T4L NORMAL



Tamiz Neonatal

TAMIZ PARA HIPOTIROIDISMO CONGENITO EN LOS RN REMATUROS

- A los RN prematuros enfermos se les debe realizar el perfil tiroideo completo al ser dado de alta o a los 30 días de vida (hipo o hipertirotrópinemia transitorias)
- Los Médicos deben utilizar el juicio clínico y reevaluar el riesgo de hipotiroidismo ante la sospecha clínica aún con resultados normales
- El peso debe ser tomado en cuenta para el TN
 - < 1,000 g: 2da muestra a los 21 días de vida
 - 1,000 a 1,499 g: 2da muestra a los 15 días de vida

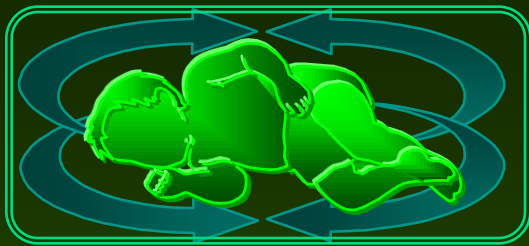


Tamiz Neonatal

TAMIZ PARA HIPOTIROIDISMO CONGENITO EN LOS RN REMATUROS

- **La incidencia de hipotiroxinemia grave (valores de $T4 < 4 \mu\text{g/dL}$) en los RNPT enfermos oscila entre 40% a las 23 SEG y 10.2% a las 28 SEG**
- **Factores de riesgo: Edad gestacional, preeclampsia, RCIU, asfixia perinatal, SDR, VMI, hipotensión, sepsis, PCA, ECN, USG cerebral alterado, DBP y medicamentos (dopamina, aminofilina, cafeína, dexametasona y morfina)**

Williams FL. Serum thyroid hormones in preterm infants: Associations with postnatal illness and drug usage. J Clin Endocrinol Metab 2005; 90: 5954-63.

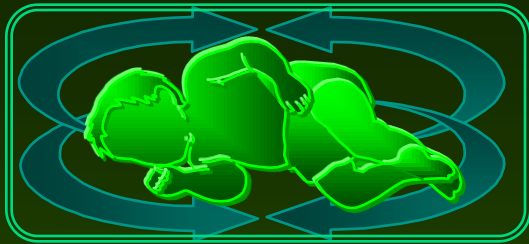


Tamiz Neonatal

TAMIZ PARA HIPOTIROIDISMO CONGENITO EN LOS RN REMATUROS

- **Asociación de la hipotiroxinemia transitoria en estudios observacionales:**
 - Hemorragia intraventricular
 - Enfermedad pulmonar crónica
 - Alteraciones en el neurodesarrollo
 - Muerte
- **Existen controversias en relación al tratamiento en los RNPT con hipotiroxinemia transitoria, sin embargo en los que persiste la misma se recomienda iniciar manejo a dosis de 5 / 7 a 10 $\mu\text{g/kg/día}$**

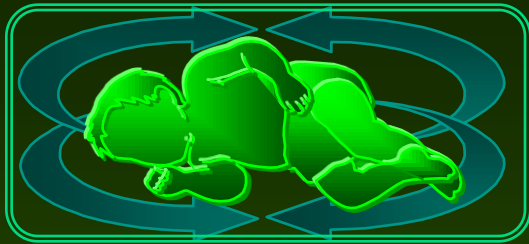
Osborn DA. Postnatal thyroid hormones for preterm infants with transient hypothyroxinemia. Cochrane Database of Systematic Reviews. 2007; CD005945.



Tamiz Neonatal

SINDROME DE “EUTIROIDEO ENFERMO”

- En pacientes con patologías agudas la T3 puede estar disminuída como una respuesta adaptativa para disminuir la tasa metabólica en RN muy graves, sin embargo, la T4 puede estar baja o normal con TSH normal
- La función tiroidea se revierte a la normalidad conforme el paciente se recupera de la gravedad, periodo durante el cual la TSH puede estar ligera y transitoriamente elevada
- El tratamiento con hormona tiroidea no está indicado en forma rutinaria, pero si hay un incremento progresivo de TSH y disminución de T4L por más de un mes, se debe iniciar aporte de T4

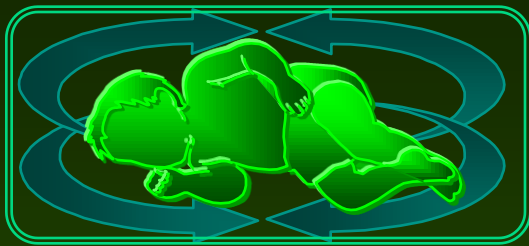


Tamiz Neonatal

RN HIJOS DE MADRES CON ENFERMEDAD DE GRAVES O HISTORIA FAMILIAR DE MUTACIONES EN EL RECEPTOR DE TSH

Se les debe monitorizar de la siguiente manera:

- **Tomar de cordón umbilical: T4L, T3L y TSH**
- **Entre los 2 y 7 días: Tamiz neonatal, además de perfil tiroideo a los 7 días**
- **Entre los 10 a 14 días: Perfil tiroideo si la madre está con tratamiento antitiroideo**

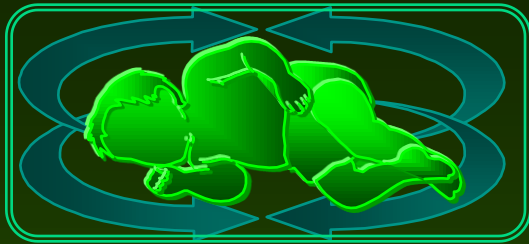


Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO GENETICA



- HERENCIA GENERALMENTE ESPORADICA, SIN EMBARGO LAS ALTERACIONES DE LA HORMONOGENESIS TIROIDEA (BOCIO FAMILIAR) PUEDEN SER DE CARACTER AUTOSOMICO RECESIVO
- EL CONSEJO GENETICO SE BASA EN LA ETIOLOGIA CON RIESGO DE RECURRENCIA DEL 25% EN EL SIGUIENTE EMBARAZO EN LOS CASOS AUTOSOMICOS RECESIVOS, DEBIENDOSE SOSPECHAR CUANDO HAY CONSANGUINIDAD

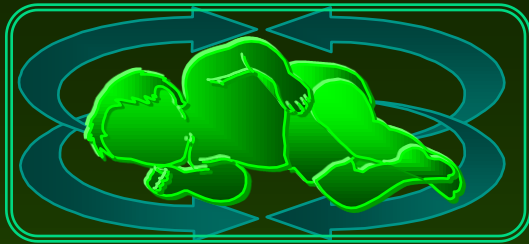


Tamiz Neonatal

HIPOTIROIDISMO CONGENITO

TRATAMIENTO

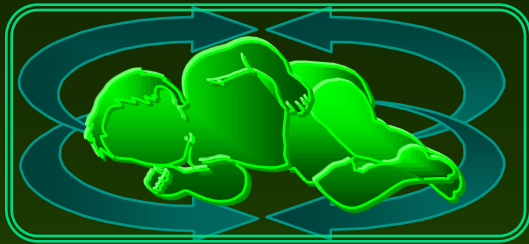
- **LEVOTIROXINA (L-TIROXINA) SODICA POR VIA ORAL A LA DOSIS NECESARIA PARA PRODUCIR UNA CONCENTRACION DE T4 EN EL LIMITE NORMAL ALTO DESPUES DE DOS SEMANAS DE INICIADO EL MANEJO Y LOS DE TSH EN UN MES; DOSIS INICIAL 10 – 12 / 15 μ g / Kg / día**
- **LA PASTILLA SE DEBE TRITURAR Y DILUIR EN UNA PEQUEÑA CANTIDAD DE LECHE MATERNA, AGUA O FORMULA (NO EN TODO EL BIBERON), POSTERIORMENTE SE DA LA ALIMENTACION COMPLETA**
- **EN LOS PACIENTES CON INESTABILIDAD CARDIORRESPIRATORIA O MIXEDEMA GRAVE, SE INICIA LA MITAD DE LA DOSIS E INCREMENTARLA PAULATINAMENTE HASTA LLEGAR AL VALOR OPTIMO EN 3 A 5 DIAS**



HIPOTIROIDISMO CONGENITO SEGUIMIENTO



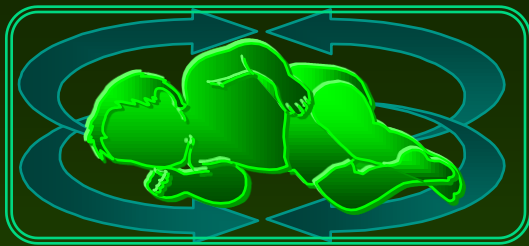
- **LOS PACIENTES DEBEN SER INCLUIDOS EN LOS PROGRAMAS DE SEGUIMIENTO PEDIATRICO Y ENDOCRINOLOGICO, DE ACUERDO A LOS RESULTADOS DEL PERFIL TIROIDEO SE REAJUSTAN LAS DOSIS DEL MEDICAMENTO**
- **EL CONTROL Y TRATAMIENTO DEL PACIENTE DEBE CONTINUARSE Y POR NINGUN MOTIVO SUSPENDERSE HASTA QUE ALCANCE UNA EDAD CRONOLOGICA EQUIVALENTE A LOS 3 AÑOS. LAS RECOMENDACIONES PARA EL SEGUIMIENTO SON:**
 - **DESPUES DE INICIO DE TRATAMIENTO A LAS 2 A 4 SEMANAS**
 - **CADA 1 A 2 MESES DURANTE LOS PRIMEROS 6 MESES**
 - **CADA 3 A 4 MESES DE LOS 6 MESES A LOS 3 AÑOS**
 - **CADA 6 A 12 MESES DE LOS 3 AÑOS EN ADELANTE**



HIPOTIROIDISMO CONGENITO

RECOMENDACIONES ESPECIALES

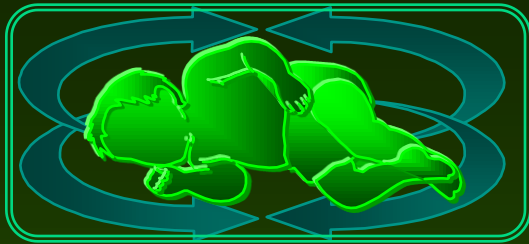
- **LOS COMPRIMIDOS DE TIROXINA NO SE DEBEN MEZCLAR CON FORMULAS DE SOYA NI SUPLEMENTOS DE HIERRO PORQUE FIJAN LA T4**
- **EN LOS RN PRODUCTOS DE EMBARAZOS MULTIPLES, LA FUNCION TIROIDEA PUEDE ESTAR COMPENSADA ENTRE LOS HERMANOS POR COMPARTIR LA CIRCULACION, RESULTANDO UN “FALSO NEGATIVO”; LA PRUEBA SE DEBE REPETIR A LOS 14 DIAS DE VIDA EN TODOS**
- **REALIZAR GAMMAGRAFIA TIROIDEA ANTES DE DECIDIR LA RESECCION DE CUALQUIER MASA LOCALIZADA EN CUELLO**



Tamiz Neonatal

GUIAS DE TAMIZAJE PARA EL RECIEN NACIDO CRITICAMENTE ENFERMO

- Los recién nacidos graves hospitalizados en la Terapia Intensiva Neonatal, deben ser tamizados en condiciones especiales, ya que la administración de antibióticos (ampicilina y cefotaxime), ayuno, soluciones heparinizadas, NPT, dopamina, esteroides, transfusiones y uso de antisépticos iodados afectan los resultados. Los consensos de expertos en diferentes subespecialidades de Pediatría recomiendan las siguientes Guías de Tamizaje:
 - El Tamiz inicial debe realizarse en todos los pacientes a su ingreso y antes del inicio de antibióticos o transfusiones

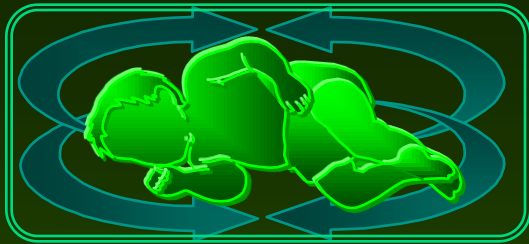


Tamiz Neonatal

GUIAS DE TAMIZAJE PARA EL RECIEN NACIDO CRITICAMENTE ENFERMO

- La segunda muestra se obtiene de los 3 / 7 días de vida o después de que el neonato esté ingiriendo 75 kcal/kg/día de fórmula o leche materna durante 72 horas; si el recién nacido recibe NPT, se documentan los gramos de aminoácidos y el porcentaje de la solución heparinizada, además de suspenderla durante 3 horas previo a la toma de la muestra, dejando soluciones con el mismo aporte de glucosa y líquidos
- Se recomienda una muestra de tamizaje 3 días posteriores al retiro de NPT o administración de albúmina

Morris M, Fischer K, Leydiker K, Elliott L, Newby J, Abdenur J. Reduction in newborn screening metabolic false-positive results following a new collection protocol. Genet Med 2014; 16: 477-83.

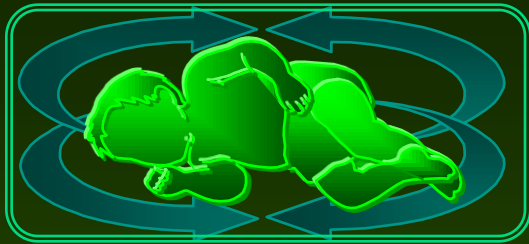


Tamiz Neonatal

GUIAS DE TAMIZAJE PARA EL RECIEN NACIDO CRITICAMENTE ENFERMO

- **El tercer tamiz se toma a los 21 días de vida o dos semanas después de la segunda muestra, si el neonato aún no recibe 75 kcal/kg/día, se debe interconsultar al Endocrinólogo, Genetista o Grupo del Tamiz para decidir el momento ideal del estudio; lo anterior permite el tamizaje en pacientes que permanecen en ayuno por periodos prolongados, tales como los que requieren cirugía gastrointestinal**
- **En el caso de traslado a otra Institución o reporte de resultados positivos, se notifica al Médico Tratante para el seguimiento adecuado**

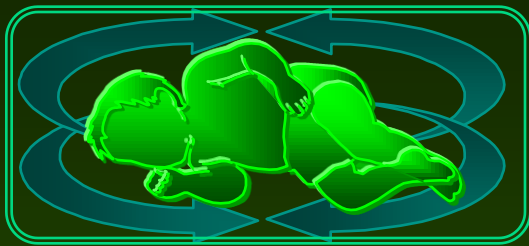
Balk KG, MSN, CRNP. Newborn screening guidelines for the critically ill infant.
Neonatal Netw 2005; 24: 39-42.



Tamiz Neonatal

PACIENTES TRANSFUNDIDOS

LOS RECIEN NACIDOS TRANSFUNDIDOS (PAQUETE GLOBULAR, SANGRE FRESCA RECONSTITUIDA, PLASMA FRESCO Y CONCENTRADOS PLAQUETARIOS), DEBEN SER TAMIZADOS DESPUES DE LAS 48 / 72 HORAS A 7 / 14 DIAS DE LA ULTIMA ADMINISTRACION DEL HEMODERIVADO Y AL MES Y 3 MESES (A LOS QUE NO SE LES TAMIZO PREVIO A TRANFUSIONES Y DETECCION DE HEMOGLOBINOPATIAS) PARA LA SEGUNDA MUESTRA DE CONTROL



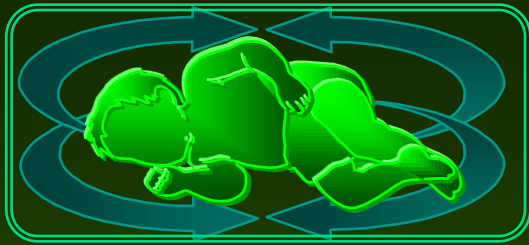
Tamiz Neonatal



PROGRAMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL INPer







Tamiz Neonatal

**COMITE DEL TAMIZ NEONATAL DEL INPer
(COTAN - INPer)**

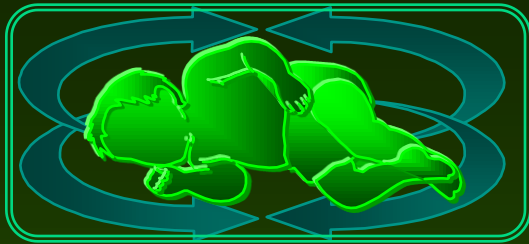
JUSTIFICACION



**OPTIMIZAR EL PROGRAMA MEDIANTE LA
COORDINACION DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO
CON OBJETIVOS FUTUROS ESPECIFICOS**

ORGANIGRAMA DEL COMITE DEL TAMIZ NEONATAL EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA (COTAN-INPer)



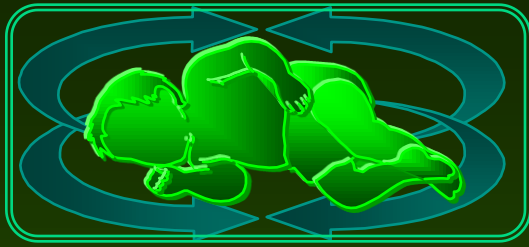


Tamiz Neonatal

AMPLIACION DEL PROGRAMA DE TAMIZ NEONATAL

2003 TAMIZ NEONATAL AMPLIADO EN LOS
RN DE ALTO RIESGO (EXTRA-INPer)

2008 – 2014 TAMIZ NEONATAL SEMI AMPLIADO EN
TODA LA POBLACION DE RN DEL INPer



Tamiz Neonatal

En el INPer.....

**Toma de
Tamiz Neonatal
Semiampliado**

**Laboratorio de Estudios
Especializados del INPerIER**

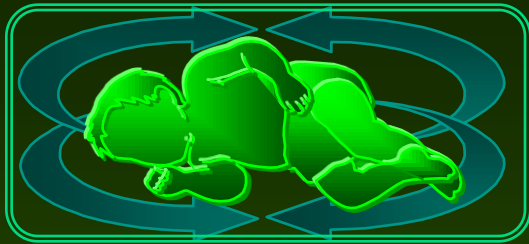
**Ensayo fluoroenzimático
Delfia (PerkinElmer)**

POSITIVOS

NEGATIVOS

**Pruebas
confirmatorias**

- **INPerIER:** Hipotiroidismo. HSC. Def G6PD
- **INP:** galactosemia y fenilcetonuria
- **ASOC. MEX. DE FIB. QUIST.:** fibrosis quística



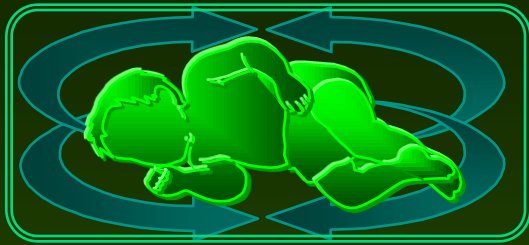
Tamiz Neonatal

ENFERMEDADES DETECTADAS

- **Hipotiroidismo Congénito**
- **Hiperplasia Suprarrenal Congénita**
- **Fenilcetonuria**
- **Galactosemia**
- **Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato deshidrogenasa**
- **Fibrosis quística**





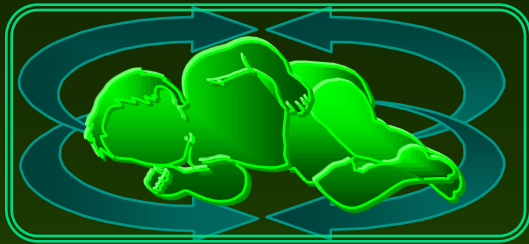


Tamiz Neonatal

FENILCETONURIA

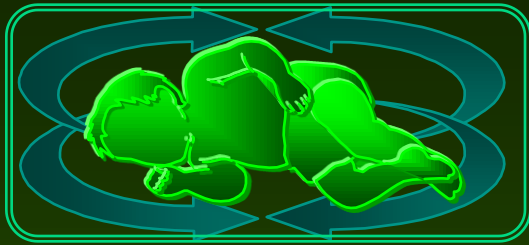
- **Error innato del metabolismo que afecta la actividad de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa**
- **Convierte el aminoácido fenilalanina en tirosina, que es la precursora de la dopamina y noradrenalina**
- **Se caracteriza por hiperfenilalaninemia y se manifiesta como daño neurológico, alterando el desarrollo cognitivo**

- Pediatrics 2006;98 pp 473-501



GALACTOSEMIA

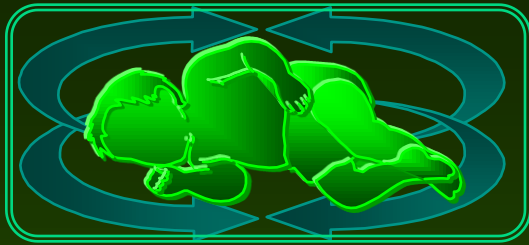
- **Deficiencia de la galactosa 1 fosfato uridil transferasa (GALT)**
- **Afecta la conversión de galactosa a glucosa**
- **Clínicamente: ictericia, alteración en el crecimiento, hepatoesplenomegalia, función hepática alterada, defectos tubulares renales como aminoaciduria, susceptibilidad a infecciones y albuminuria en las primeras semanas de vida**
- **Enfermedad grave, sin diagnóstico y sin tratamiento progresa a cirrosis, falla hepática crónica terminal y muerte**



Tamiz Neonatal

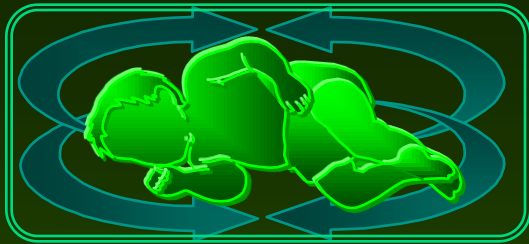
DEFICIENCIA DE G-6-PD

- **La G-6-PD es una enzima que funciona en todo el organismo**
- **Su deficiencia se observa principalmente en los eritrocitos, Ictericia neonatal y reacciones graves a medicamentos, alimentos o infecciones**
- **Crisis hemolíticas que causan daño neurológico e incluso la muerte**



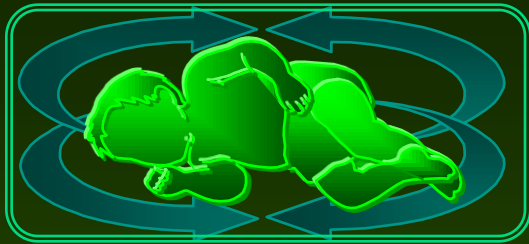
FIBROSIS QUÍSTICA

- **Anomalía exócrina generalizada con una anormal viscosidad de las secreciones y por lo tanto dificultad para su eliminación**
- **Acumulándose en los conductos excretores y ocasionando una obstrucción pulmonar crónica, infecciones y alteraciones digestivas**



Tamiz Neonatal

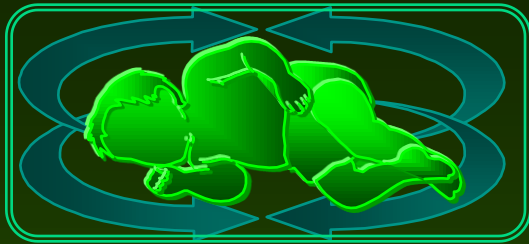
AÑO	RN VIVOS	RN TAMIZADOS	COBERTURA (%)	PRESUNTOS POSITIVOS (5.0 a 9.9 μ UI/mL)	PERFIL TIROIDEO ALTERADO	FALSOS POSITIVOS	CASOS CONFIRMADOS DE HC
2008	5,105	4,937	96.70	55	16	39	7
2009	4,627	4,440	95.95	31	13	18	8
2010	4,183	4,076	97.44	65	31	34	19
2011	4,248	4,153	97.76	65	41	24	21
2012	4,034	3,946	97.81	80	28	52	14
2013	3,873	3784	97.70	53	13	40	3
TOTAL	26,070	25,336	97.22	349 (1.4%)	142 (40.7%)	207 (59.3%)	72 (20.6%)



Tamiz Neonatal

**EN EL INPer LA FRECUENCIA DE
HIPOTIROIDISMO CONGENITO (1: 1,341
/ 157 - 227) ES MAYOR QUE LA
REPORTADA A NIVEL NACIONAL (1:1,900)
DEBIDO A LA POBLACION
SELECCIONADA**

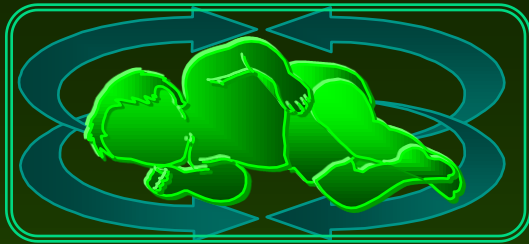




Tamiz Neonatal

DEFICIENCIA DE G-6-PD

- En estudios piloto se ha demostrado que en México la incidencia de DG-6-PD ha aumentado por las migraciones poblacionales, se estiman incidencias de 1:431
- La detección de la DG-6-PD no se incluye en el Tamiz Neonatal en México



Tamiz Neonatal

CONCLUSIONES

- EL TAMIZ NEONATAL ES UNA DE LAS PRUEBAS DE MEDICINA PREVENTIVA DE MAYOR IMPACTO EN LA SALUD PUBLICA CON UN EVIDENTE COSTO/BENEFICIO
- EL TAMIZ NEONATAL ES DERECHO DE TODO RN, ESTIPULADO POR LA NORMA OFICIAL MEXICANA Y LA ORGANIZACION MUNDIAL DE LA SALUD
- OPTIMIZAR EL TAMIZ NEONATAL REPRESENTA LA MEDICINA PREVENTIVA DEL MILENIO
- EL PROGRAMA DE TAMIZ NEONATAL IMPLICA UN TRABAJO MULTIDISCIPLINARIO



“ Muchas cosas pueden esperar, los niños no... hoy sus huesos y sangre se están formando, sus sentidos se están desarrollando... a ellos no les podemos decir mañana... su nombre es hoy ”

Gabriela Mistral