



CERNIMIENTO NEONATAL EN PUERTO RICO

Pruebas que salvan vidas





Suministrada

MENSAJE DEL DIRECTOR

AGRADEZCO MUCHO A ESTE PERIÓDICO la oportunidad que nos brinda para informar a nuestra comunidad sobre el amplio y exitoso servicio que el Centro de Enfermedades Hereditarias-Programa de Cernimiento Neonatal ha estado ofreciendo a todos los infantes que han nacido en Puerto Rico durante los últimos 28 años. Esto nos ha permitido detectar y tratar a tiempo enfermedades hereditarias de importancia en Puerto Rico, similar a lo que se hace ahora en todos los países desarrollados del mundo, reduciendo así la morbilidad y mortalidad de niños con enfermedades genéticas muy graves.

Dr. Pedro J. Santiago Borrero
Director y fundador
Programa de Cernimiento Neonatal

¿QUÉ ES CERNIMIENTO NEONATAL (CN)?

CONSISTE EN TOMAR UNAS GOTAS DE SANGRE del talón del pie del recién nacido para llevar a cabo unas pruebas que permiten identificar un panel de enfermedades hereditarias.

Estas pruebas son recomendadas por Salud Federal, el Colegio Americano de Genética Médica, el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y son requeridas en Puerto Rico para todos los recién nacidos por la Ley #84 del 2 de julio de 1987 (enmendada en la Ley #129 del 21 de julio de 2015) y el Reglamento de Salud #151.

¿POR QUÉ SON IMPORTANTES LAS PRUEBAS?

- Si la condición se descubre a tiempo y se provee el tratamiento adecuado al bebé, se pueden evitar serias complicaciones de salud incluyendo retraso mental o hasta la muerte. Algunas de las enfermedades del panel de CN son críticas y la ventana de tiempo para lograr la detección y salvar la vida a bebé es muy corta.
- Los bebés con algunas de estas enfermedades pueden parecer saludables. Sin embargo, al momento de aparecer los síntomas, ya ha ocurrido daño y, en muchas ocasiones, es irreparable.
- La detección temprana de estas enfermedades gracias a las pruebas de CN es clave y hace la diferencia en la vida de estos infantes.

¿DÓNDE SE TOMA LA MUESTRA DE SANGRE Y CÓMO SE HACEN LAS PRUEBAS?

- En el hospital donde nació tu bebé, habrá una enfermera a cargo de tomar la muestra de sangre del talón del recién nacido.
- La muestra se toma en una boleta especialmente diseñada para estas pruebas. Toda la información que se solicita en la boleta debe estar debidamente completada, especialmente por si es necesario localizar a la familia.
- La sangre debe tomarse durante las primeras 24 a 72 horas de nacido el bebé, preferiblemente, luego de haber tomado leche.
- El personal del hospital enviará la muestra al Laboratorio de Enfermedades Hereditarias-Programa de Cernimiento Neonatal (PCN), el cual está autorizado y cuenta con el equipo especializado para realizar las pruebas de CN.
- El Laboratorio de Enfermedades Hereditarias pertenece a la UPR-Recinto de Ciencias Médicas y se encuentra ubicado en el Hospital Pediátrico Universitario en Centro Médico.



SERVICIOS QUE OFRECE EL PCN DE PR

- Pruebas de CN para más de 28 enfermedades hereditarias
- Coordinación para la evaluación inicial con el especialista y/o médico primario en casos con sospecha de enfermedad
- Consejería genética a padres
- Trabajo social
- Orientación y educación a profesionales de la salud

PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL DE PUERTO RICO



Fotos: Gabriel Lopez-Albarrán/Especial para GFR Media



CONDICIONES QUE DETECTA EL PCN

- Anemia falciforme y otras hemoglobinopatías
- Hipotiroidismo primario
- Hiperplasia adrenal congénita
- Galactosemia
- Deficiencia en biotinidasa
- Fibrosis quística
- Fenilcetonuria y otros desórdenes en el metabolismo de aminoácidos
- Desórdenes en la oxidación de ácidos grasos
- Acidemias orgánicas
- SCID



PERSONAL DEL CENTRO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE PR-PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL

Cuenta con un amplio grupo de profesionales que trabaja incansablemente por la salud de nuestros niños. Este grupo incluye médicos, investigadores, tecnólogos, enfermeras, asistentes de laboratorio, consejero genético, trabajador social, personal administrativo y de registro de datos.



Gabriel Lopez Albarrán

INSTALACIONES

EL PCN SE ENCUENTRA UBICADO en el segundo piso del Hospital Pediátrico en Centro Médico. El programa cuenta con instalaciones de alto nivel, incluyendo cuatro secciones de laboratorio que incluyen: Hemoglobinopatías, Endocrinología, Desórdenes metabólicos y Genética molecular. El laboratorio está acreditado por del De-

partamento de Salud de Puerto Rico, la Comisión Conjunta de Hospitales y CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments). En los laboratorios se cuenta con equipos y tecnologías avanzadas que permiten un análisis confiable de las muestras de los neonatos para la detección de más de 28 condiciones hereditarias.



A TODOS LOS PADRES

LA PRUEBA DE CN SALVA VIDAS Y SON REQUERIDAS POR LEY. Pregunta en el hospital donde nació tu bebé si se le tomó la muestra de talón para las pruebas de CN antes de ser dado de alta.

Toda muestra con resultados fuera del rango normal requiere ser repetida. Si recibes notificación de que a tu bebé hay que repetirle la muestra de sangre, es de suma importancia que te comuniques con el PCN o con el *nursery* donde nació tu bebé, a la mayor brevedad posible.

A pesar de que las pruebas de CN son muy confiables y existe un buen control de calidad, es posible (aunque improbable) que un bebé con enfermedad no sea detectado (falso-negativo); o que algún infante sano presente un resultado anormal (falso-positivo). Es importante que si observas algo

fuera de lo usual en tu bebé, lo consultes pronto con tu pediatra.

Los resultados de las pruebas de CN estarán disponibles en el hospital donde nació tu bebé. Es importante que los recojas y los discutas con tu pediatra.

¿Qué ocurre si mi bebé resulta positivo a alguna de las condiciones monitoreadas por el PCN?

El personal de PCN se comunicará con la familia y coordinará la evaluación inicial con el especialista que corresponda.

Luego de las pruebas de CN, para confirmar si el bebé tiene la condición, el pediatra o especialista correspondiente lo referirán a hacer pruebas adicionales necesarias para hacer el diagnóstico.

La familia también recibirá consejería genética.

Detección de la inmunodeficiencia severa combinada

● La nueva prueba para detectar la enfermedad de SCID ya es parte del panel de cernimiento neonatal.

Por Karina Acevedo-Torres, PhD y Sulay Rivera-Sánchez, PhD

Hay cerca de 200 desórdenes del sistema inmunológico. La inmunodeficiencia severa combinada (SCID, por sus siglas en inglés), es una enfermedad donde el sistema inmunológico no funciona apropiadamente pues alguno de sus componentes, especialmente las células T, están ausentes. Los niños que no se diagnostican a tiempo y no se les provee tratamiento adecuado, mueren a edades muy tempranas, luego de complicarse con infecciones severas y recurrentes.

Hay una técnica que permite detectar -de forma rápida y confiable durante el periodo neonatal- si un niño padece de esta enfermedad. Este método utiliza la muestra de sangre seca que se le toma a los recién nacidos para las pruebas de cernimiento neonatal.

Para la evaluación de SCID, de esta muestra se extrae material genético que permite evaluar un marcador de las células T y así concluir si hay deficiencia en el sistema inmune. Gracias al desarrollo de esta técnica, en el 2010, el secretario de Salud Federal recomendó incluir a SCID al panel de condiciones a monitorear por los Programas de Cernimiento Neonatal.

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE DETECTAR SCID EN PR?

Puerto Rico participó de los primeros estudios para demostrar la viabilidad y la necesidad de la prueba de SCID. Por espacio de un año y medio se le realizó la prueba para detectar SCID a cerca de 58,000 nacidos en la isla. Los resultados de este estudio fueron muy alentadores para la comunidad científica ya que cumplieron con el objetivo de demostrar que se puede realizar la prueba de forma rápida, costo-efectiva y con grandes beneficios para el paciente.

En Puerto Rico, durante esta investigación, se diagnosticó un bebé con SCID gracias a la colaboración entre nuestro Programa de Cernimiento Neonatal, el Departamento de Pediatría de la Universidad de Puerto Rico, el Departamento de Salud de Puerto Rico y la Universidad de Massachusetts. Con la ayuda de diferentes grupos, incluyendo la fundación Jeffrey Modell, el paciente recibió su trasplante de médula ósea en el Hospital Sloan Katering Memorial, en Nueva York, antes de cumplir los seis meses de vida, factor crucial para lograr una buena prognosis para el paciente.

Los resultados de este estudio sugieren una incidencia de SCID en la isla de aproximadamente 1/60,000, dato que es consistente con las estadísticas de muchos estados en Estados Unidos y que evidencia que, por muchos años, se subestimó sobre la frecuencia de esta condición.

Actualmente, el niño tiene tres años de edad y se encuentra desarrollándose como un niño normal para su edad. El servicio de Cernimiento Neonatal no solo salvó la vida del infante sino que representó un ahorro sustancial en gastos de servicios de salud asociados a las múltiples complicaciones que pudo haber presentado este infante de no ser intervenido a tiempo. Esta experiencia es una prueba más de que los Programas de Cernimiento Neonatal salvan vidas y son costo-efectivos.

La prueba para detectar la enfermedad de SCID cumple con los requisitos universales para pertenecer al panel de cernimiento neonatal. Sin lugar a dudas, la detección y el diagnóstico tempranos de esta enfermedad hacen la diferencia en la vida de estos pacientes y sus familias.

Las autoras son catedrática auxiliar, ad Honorem, del Departamento de Pediatría de la UPR-Recinto de Ciencias Médicas; y catedrática auxiliar del Departamento de Pediatría de la UPR-Recinto de Ciencias Médicas, y directora asociada del Centro de Enfermedades Hereditarias, respectivamente.

Nueva prueba:

PRUEBA DE INMUNODEFICIENCIA SEVERA COMBINADA

Por **Cristina Ramos Romey, MD**

Nuestro sistema inmunológico es el encargado de proteger nuestro cuerpo de todo tipo de infecciones.

Los pacientes que nacen sin un sistema inmunológico tienen un defecto genético el cual no permite que el sistema inmunológico se desarrolle, ni funcione correctamente. Esta en-

fermedad se conoce como inmunodeficiencia severa combinada (SCID, por sus siglas en inglés). La mayoría de los niños afectados por esta condición nacen sin síntomas, pero, durante los primeros meses de vida, comienzan a padecer de infecciones recurrentes. Las infecciones pueden afectar distintas partes de cuerpo. Sin tratamiento, estas infecciones causan la muerte en los primeros años de vida.

Hay alternativas de tratamiento y hasta una cura a pacientes con inmunodeficiencia severa combinada. Incluso, a través del cernimiento neonatal, podemos diagnosticar esta condición antes de que los niños recién nacidos comiencen a enfermarse. El tratamiento inicial es la administración de inmunoglobulinas (proteínas que ayudan a combatir las infecciones). El tratamiento de elección es el tras-

plante de medula ósea, pues, sin recibir este trasplante, los niños fallecen durante sus primeros años.

La autora es subespecialista en alergias e inmunología, y catedrática auxiliar en la UPR-Re-cinto de Ciencias Médicas.



CONTÁCTANOS:

CENTRO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE PR
Programa de Cernimiento Neonatal de PR

Segundo piso Hospital
Pediátrico Universitario,
Centro Médico, San Juan
Teléfonos:
787-754-7410,
787-753-6340
Fax: 787-767-8597
Email: [pnewbornscreening
program.rcm@upr.edu](mailto:pnewbornscreening.program.rcm@upr.edu)

Para información en el
Departamento de Salud,
contactar a:
Evelys Pérez Portalatín
Coordinadora de Servicios
Programa de Detección,
Diagnóstico y Tratamiento
de Enfermedades
Hereditarias
Teléfono: 787-765-2929
x4594

Agradecimientos

"This publication (journal article, etc.) was supported by Award Number UGSMC27837, funded by the Health Resources and Services Administration of the Department of Health and Human Services through the Association of Public Health Laboratories. Its contents are solely the responsibility of the authors and do not necessarily represent the official views of the Health Resources and Services Administration, the Department of Health and Human Service or the Association of Public Health Laboratories." El PCN de PR es subvencionado parcialmente por el Departamento de Salud de PR. El contenido de esta publicación es responsabilidad única de los autores y no refleja necesariamente el punto de vista del Departamento de Salud de Estados Unidos, del Estado Libre Asociado de PR y/o del Departamento de Salud de Puerto Rico.

Suministrada



"Mi nombre es Jessica Díaz, madre de un niño diagnosticado con la condición de inmunodeficiencia severa combinada. Mi experiencia con mi hijo ha sido difícil. Lo he podido sobrellevar gracias a que los médicos diagnosticaron a tiempo su enfermedad. Debido a la condición, su primer año de vida fue de mucho cuidado. Mi hijo no podía estar en contacto con ninguna persona pues corría el riesgo de enfermarse, ya que su sistema inmune era muy débil. Gracias a que fue trasplantado de medula ósea, hoy día está en recuperación. Actualmente, continúa con sus citas de seguimiento".

JESSICA DÍAZ

Madre de niño diagnosticado con SCID gracias a proyecto piloto en el PCN de PR

DARIANA CORCHADO TORRES: "NACÍ CON ANEMIA FALCIFORME SS"

"No puedo recordar un solo día en que los dolores severos en diferentes partes de mi cuerpo, los vómitos y el cansancio no estuvieran presentes. Mi vida ha sido recurrentes visitas al médico, de pruebas de laboratorios, de estudios especializados y hospitalizaciones prolongadas; sin contar mis visitas a las salas de emergencia e intensivo.

En mi caso, la condición se ha manifestado con múltiples infartos a diferentes partes de mi cuerpo. A medida que voy adquiriendo

madurez, muchas dolencias existentes se agravan.

Gracias a un excelente grupo de educadores que en todo momento me apoyaron, logré culminar mi bachillerato en Educación Preescolar, en la Universidad del Turabo, en Isabela. El que pueda

hoy escribir este mensaje se lo debo a la dedicación de esos excelentes profesionales de la salud con que cuenta el Hospital Pediátrico y el Programa de Cernimiento Neonatal que estuvieron pendientes de mis cuidados médicos.



Otras condiciones serias identificadas por el tamizaje (CN)

Hay condiciones poco comunes pero graves que afectan la salud del recién nacido; muchas de estas son detectables con las pruebas de cernimiento. Aquí te presentamos cuatro.

1. Condición: Anemia Falciforme

Se debe a un defecto en la hemoglobina, proteína importante para el transporte de oxígeno en nuestro cuerpo.

Consecuencias: Anemia severa, crisis de dolor frecuentes, piel amarillenta, infecciones serias, daño crónico en órganos entre otras.

2. Condición: Hipotiroidismo congénito Es una disminución o ausencia de la hormona tiroidea.

Consecuencias: Retardación mental, retraso psicomotor y fallo en el crecimiento

3. Condición: Hiperplasia adrenal congénita Es la inhabilidad de producir cortisol, una hormona esencial para la vida; se afecta la producción de aldosterona, la hormona que regula el nivel de sodio en sangre y la eliminación de potasio.

Consecuencias: Las niñas pueden nacer con apariencia ambigua de sus genitales externos pero con órganos internos femeninos normales; los niños, en la forma más común, no presentan alteraciones de sus genitales externos, por lo cual pueden pasar desapercibidos al nacer y fallecer luego por una crisis adrenal.

4. Condición: Trastornos metabólicos Son defectos en reacciones bioquímicas esenciales en nuestras células que causan la acumulación de sustancias tóxicas o la ausencia de moléculas esenciales.

Consecuencias: Dentro del grupo conocido como aminoacidopatías: pueden haber eventos agudos y crónicos que causan retraso mental, retraso en desarrollo, problemas de comportamiento, en algunos casos coma, infartos isquémicos, cáncer en el hígado, muerte.

Dentro del grupo conocido como acidosis orgánicas: defectos en el desarrollo intelectual y motor, convulsiones, riesgo a infartos cerebrales; daño al hígado, riñón, corazón y mé-

dula ósea.

Dentro del grupo conocido como defectos en la oxidación de ácidos grasos: niveles bajos de azúcar en sangre y músculo lo cual puede resultar en debilidad, letargo, retraso en desarrollo motor e intelectual, convulsiones, coma y muerte.

Lee más información sobre estas condiciones en la sección Bien-Estar 24/7 en elnuevodia.com. Los colaboradores son: Lilliam González de Pijem, MD (hipotiroidismo congénito); Francisco Nieves-Rivera, MD (hiperplasia adrenal congénita); Sherly Pardo, MD (trastornos metabólicos) y Enid Rivera, MD (anemia falciforme).