



TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO

CARLOS ESTRADA SERRATO MD, MSc
MÉDICO GENETISTA

Datos generales

Cuatrenio
2014 2018

Tipo
Proyecto de Ley

Tema
Seguridad Social y salud

Tema
Familia

Número en Cámara de Representantes
[19/15](#)

Número en Senado
[174/16](#)

Fecha de Radicación
jul. 21, 2015

Legislatura
Legislatura Jul 2015 - Jul 2016

“Por medio de la cual se crea el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia. [Tamizaje neonatal]”

Estados del Proyecto



¿Qué es el tamizaje neonatal?

Procedimiento que se realiza para descubrir aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen una enfermedad que con el tiempo ocasionará daños graves, irreversibles, antes de que éstos se manifiesten, con la finalidad de poder tratarla, evitando o aminorando sus consecuencias.

¿Cuáles son sus objetivos fundamentales?

- La detección precoz neonatal debe dar cobertura al 100% de los recién nacidos vivos en el área de población de cada centro de detección neonatal.
- El tratamiento de los casos detectados como positivos debe iniciarse antes del primer mes de vida.

¿Qué criterios debe cumplir una enfermedad para ser incluida en un programa de tamizaje?

- La enfermedad cursa con morbilidad mental o física severa y/o mortalidad si no se diagnostica.
- La búsqueda clínica mediante un simple examen físico no es efectiva y no identifica la enfermedad en este periodo.
- Existe un tratamiento efectivo disponible.

¿Qué criterios debe cumplir una enfermedad para ser incluida en un programa de tamizaje?

- El tratamiento precoz mejora significativamente el pronóstico.
- La enfermedad tiene una incidencia relativamente elevada: > 1 por 10.000-15.000 recién nacidos.
- Existe un test analítico de cribado, rápido, sencillo, fiable y de bajo costo.

A close-up photograph of several hands and feet of different ages, including a baby's foot, held together in a supportive gesture. The hands are of various skin tones and are positioned around the feet, suggesting care and protection. The background is a soft, out-of-focus light color.

¿Cuáles son los tipos de tamizaje?

Tamizaje Prenatal

- Identificación de genes relacionados con enfermedades del embrión o del feto.

Tamizaje Neonatal Básico

- Hipotiroidismo congénito.
- Fenilcetonuria.
- Galactosemia.
- Fibrosis quística.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Déficit de Biotinidasa.
- Defectos de la hemoglobina.

Tamizaje Neonatal Ampliado

- Las patologías anteriores más:
- Enfermedades de los aminoácidos.
- Enfermedades de los ácidos orgánicos.
- Desórdenes de la β -oxidación de los ácidos grasos.
- Tamizaje auditivo.
- Tamizaje visual.

¿Cuándo se debe realizar ?

Todo niño debe de ser estudiado antes de egresar del hospital, es decir, entre los tres y siete días de vida extrauterina, después de haber recibido una ingesta normal de proteína y lactosa al menos por espacio de 24 horas.

¿Cuándo se debe realizar ?

Todo niño estudiado antes de 24 horas de vida debe de ser sujeto nuevamente a estudio de tamizaje antes de los 14 días de edad.

¿Por qué se debe realizar?

- La detección temprana de enfermedades incrementa las posibilidades terapéuticas.
- Es costo-efectiva si el tamizaje es accesible y sustentable.

¿Por qué se debe realizar?

- Cada año mueren 2,7 millones de lactantes durante su primer mes de vida, y el número de mortinatos es similar.
- Durante el primer mes, casi la mitad de los fallecimientos tienen lugar en las primeras 24 horas de vida y un 75% durante la primera semana.
- Las 48 horas posteriores al nacimiento es el momento más importante para la supervivencia del recién nacido.

¿Por qué se debe realizar?

- Se calcula que las anomalías congénitas afectan a 1 de cada 33 niños y que eso tiene como resultado 3,2 millones anuales de niños con discapacidades relacionadas con defectos de nacimiento.
- 20-30% de los casos de mortalidad pediátrica hospitalaria tiene como base una enfermedad genética.

¿Por qué se debe realizar?

- La carga mundial de morbilidad debida a enfermedades no transmisibles que afectan a los niños en la infancia y en su vida posterior está aumentando rápidamente, pese a que muchos de sus factores de riesgo son prevenibles.

¿Por qué se debe realizar?

- Más del 35% de las sorderas en población colombiana son de origen genético, y la mayoría de ellas de herencia autosómica recesiva (Tamayo *et al.*, 1993).

¿Dónde se debe realizar?

- Laboratorios inscritos ante el Registro Único de Laboratorios (RUL).
- Programas de evaluación de desempeño del Instituto Nacional de Salud.
- Pruebas acreditadas ante el Organismo Nacional de Acreditación en Colombia (ONAC).
- Habilitados en el Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad.

¿Para qué sirve?

- Detección temprana de Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y de enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida.
- Tratamiento.
- Seguimiento.
- Disminución de la morbi-mortalidad infantil.

¿Qué son los Errores Innatos del Metabolismo?

- Grupo heterogéneo de enfermedades.
- Hereditarias:
 - 95% Autosómicas recesivas.
- Alteración en la estructura y/o función de una enzima.
- Acumulación de compuestos tóxicos.
- Almacenamiento de substratos.
- Consecuencias clínicas.

¿Cuándo sospechar un EIM?

- Historia familiar de muertes no explicadas.
- Afección de múltiples órganos y sistemas.
- Malformaciones y/o dismorfismo.
- Alteraciones neurológicas.
- Síndrome convulsivo.
- Infección severa o frecuente.

¿Quién dirige el programa?

- **Dirección General:**

- Ministerio de Salud y Protección Social.
- Garantizar organización y mantenimiento del programa.
- Seguimiento, apoyo y orientación en el sistema de salud.

¿Quién coordina el programa?

- **Centro Nacional Coordinador:**
 - Instituto Nacional de Salud.
 - Dirección de redes.
 - Lineamientos técnicos para la toma, transporte, almacenamiento, procesamiento, entrega de información y disposición de la muestra.

¿Quién financia el programa?

- **Gobierno Nacional:**

- Ministerio de Salud y Protección social.
- Ministerio de Hacienda y Crédito Público.
- Estrategia de salud pública.
- Incluida en el Plan de Beneficios.
- Implementación progresiva.

¿Qué se necesita para el éxito del programa?

- Educación a padres y profesionales.
- Seguimiento de los resultados alterados.
- Realización de pruebas confirmatorias.
- Manejo médico.
- Seguimiento periódico.
- Sistema de calidad.

¿Cuál sería la relación Costo-Beneficio de un programa de Tamizaje Neonatal Ampliado?

“Según la médica María del Pilar Corena, PhD en Bioquímica de Baylor University, la detección temprana y el tratamiento oportuno de enfermedades en 220 niños, en Colombia, ahorraría más de 17 mil millones de pesos por año para el país: 1.114,7 millones para enfermedades crónicas leves, 1.191,3 millones para enfermedades crónicas moderadas y 15.471 millones para enfermedades crónicas graves”.

¿Cuál sería la relación Costo-Beneficio de un programa de Tamizaje Neonatal Ampliado?

“Es claro que el beneficio de la detección temprana es mucho mayor que el costo de no detectar estos desórdenes, pues el Estado debe pagar costos exageradamente altos”, asegura Corena. Este ahorro es comparado con el costo de invertir en Colombia en la implementación de un programa de tamizaje neonatal que, según un estudio del doctor Diego Roselli, en 2014, sería de 300 millones de pesos por caso detectado.

¿Qué podríamos encontrar en Colombia?

- Tasa de nacimientos en Colombia – Año 2016 (Preliminar - Corte al 30 de junio de 2017):

- 645.561.

<http://dane.gov.co>

Incidencia x enfermedades específicas	
Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	1/1.000
Hemoglobinopatías	1/2.000
Hipotiroidismo congénito	1/4.000
Fenilcetonuria	1/13.000
Def. desh. cad. med. ACYL-COA	1/15.000
Hiperplasia adrenal congénita	1/16.000
Acidemia glutárica tipo I	1/30.000
Galactosemia	1/45.000
Acidemia metilmalónica	1/50.000
Acidemia propiónica	1/50.000
Otros desórdenes de AA	1/50.000
Otros des. oxidac. ácidos grasos	1/50.000
Otros desórdenes de ácidos orgánicos	1/50.000
Deficiencia de biotinidasa	1/80.000
Acidemia isovalérica	1/100.000

¿Qué podríamos encontrar en Colombia?

- Debe nacer por año, un promedio de:
 - 322 pacientes con hemoglobinopatías.
 - 50 pacientes fenilcetonúricos.
 - 40 pacientes con Hiperplasia Suprarrenal Congénita.
 - 14 pacientes galactosémicos.
 - 8 pacientes con deficiencia de biotinidasa.

