

Pesquisa neonatal obligatoria. Reflexiones

Universal neonatal screening. Reflections

Actualmente se tiende en todo el mundo a desarrollar acciones de medicina preventiva por los beneficios comprobados sobre la salud de la población y la economía del sistema.

La pesquisa neonatal se encuentra dentro de este tipo de medicina y ha evolucionado desde mediados del siglo XX hasta la actualidad con dispar intensidad en algunos aspectos: muchos conocimientos, regular manejo, poca aplicación.

En el año 1963, el Dr. Robert Guthrie, un microbiólogo estadounidense, describió la inhibición del desarrollo bacteriano provocada por la presencia de niveles altos de fenilalanina en una gota de sangre seca impregnada sobre papel de filtro. Este método sencillo y económico fue la base de los primeros programas de pesquisa neonatal.

Desde entonces los beneficios comprobados de la detección precoz y los avances tecnológicos han ampliado el espectro de las enfermedades detectables por pesquisa. Como un balance de los 50 años transcurridos en el tema, proponemos algunas reflexiones para los que no hacen pesquisa neonatal y para los que sí la hacen.

Comencemos por los que no hacen pesquisa. En un trabajo publicado en 2007 en *Archivos*, titulado "Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires: 1.377.455 niños evaluados en diez años de experiencia", la Dra. Verónica G. González señala que dicho programa cubrió el 56,8% de los recién nacidos de la provincia de Buenos Aires. El mismo año, el Dr. Gustavo Borrajo publicó en el *Journal of Inherited Metabolic Disease* un trabajo sobre "Pesquisa neonatal en Latinoamérica en los comienzos de siglo XXI". Allí comenta que la Argentina pertenece al Grupo II dentro de la clasificación de países con respecto a pesquisa neonatal, alcanzando una cobertura que oscila entre el 60 y el 80% de su población de recién nacidos. Un simple cálculo: sobre el total de 700.792 nacimientos ocurridos en la Argentina durante el año 2007 según las cifras de UNICEF, en aproximadamente 150.000 nacimientos no se investigó hipotiroidismo congénito. Dada la incidencia de esta enfermedad de 1:2.500 recién nacidos, podemos suponer que hubo alrededor de 60 casos de hipotiroidismo congénito no detectados al nacer, y diagnosticados tardíamente.

En un informe de noviembre de 2007, la Dirección Nacional de Salud Materno Infantil mostró que en el 100% de las provincias se hace algún

tipo de pesquisa neonatal y que en aproximadamente el 85% de los nacimientos se investiga hipotiroidismo congénito.

Argentina es un país federal; tiene leyes nacionales que no obligan a los estados provinciales a adherirse; éstos pueden dictar sus propias leyes sobre el tema. La Ley Nacional 26.279 sobre pesquisa neonatal, que incluye la detección de hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística de páncreas, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, Chagas y sífilis congénitos, data de agosto de 2007.

Hay estados provinciales (Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Santa Cruz y Salta) que tienen leyes similares, mientras que otros comparten programas o los están implementando, o envían sus muestras a Buenos Aires. Con esto se logra una aceptable cobertura de los niños nacidos en el sector público pero los nacidos en el sector privado gozan menos de este beneficio.

¿Qué duda puede haber, a la luz de los conocimientos actuales, en cuanto a que el costo mínimo de la pesquisa no es comparable con el costo del tratamiento de la enfermedad, los años perdidos en calidad de vida, la disminución del coeficiente intelectual en los niños afectados y la responsabilidad legal de los que no hacen la pesquisa?

Puede argumentarse que no se cuenta con laboratorios o tecnologías de alta complejidad, pero esto no hace falta. Las tarjetas de Guthrie siguen vigentes; se pueden mandar por correo a centros regionales que cuenten con los reactivos para analizarlas.

Sin duda que cada comunidad debe definir sus prioridades de acuerdo a los medios de que dispone. Se puede discutir cuántas y cuáles enfermedades pesquisar, pero no si se debe o no hacerlo.

Reflexionemos ahora sobre los que hacen pesquisa neonatal. Esta práctica es relativamente reciente y con la experiencia aparecen aspectos que se deben mejorar y surgen otros como nuevos interrogantes. Los desafíos para el futuro son varios. Uno de ellos es el de la libertad del sujeto de investigación. En el caso de la pesquisa, el recién nacido está representado por sus padres o cuidadores a cargo. Es recomendable dar información clara y completa, y obtener el consentimiento antes de realizarla.

Otro aspecto es la falta de legislación sobre la guarda y uso de las muestras obtenidas. Las tarje-

tas tienen información genética que debe ser cuidadosamente manejada.

También merece un comentario el avance tecnológico en la detección de los errores congénitos del metabolismo. La espectrometría de masa en tándem es un perfil metabólico que permite, en una sola determinación, el estudio de más de 20 trastornos metabólicos. Desde 1960 en que se comenzó a utilizar, se ha sumado experiencia en un tema tan complejo como es el de los errores congénitos del metabolismo. Si bien hay entidades bien definidas, no se conoce la significación clínica de otros trastornos. Este aspecto, más el mayor costo y complejidad que requiere, limita su incorporación.

Uno de los temas de mayor debate sobre la pesquisa de enfermedades es la angustia que causa a la familia un resultado positivo, verdadero o falso.

El costo emocional de un informe adverso puede y debe ser atenuado. La pesquisa no es un procedimiento diagnóstico sino de detección. Se realiza con métodos simples, accesibles, de bajo costo, con la mayor sensibilidad y especificidad posible. Los resultados pueden ser negativos o positivos y, en ambos casos, verdaderos o falsos. El profesional responsable del programa de pesquisa en cada institución o simplemente a cargo de su paciente, necesita capacitarse para manejar todas estas situaciones.

El primer paso es la información: qué se pesquisa, qué valor predictivo positivo o negativo

tienen los resultados, cuáles son los pasos a seguir en cada caso, cómo se define el diagnóstico. El conocimiento de esta información, se integrará en la relación con su paciente, no para abrumar con ella sino para aportar el concepto necesario en cada momento. Es fundamental anticiparse a la necesidad de repetir la pesquisa. El índice de recitación es variable para las diferentes enfermedades y métodos, pero es frecuente. La ansiedad es menor cuando la familia está advertida.

Los resultados negativos pueden confundir a quien no está prevenido de los alcances y limitaciones de un método de pesquisa. Se debe recordar que ésta no es infalible, porque existe la variabilidad biológica dentro de las enfermedades, los errores humanos y las fallas instrumentales o técnicas. El criterio clínico sigue siendo soberano. Ante la sospecha de una patología, aunque el resultado de la pesquisa haya sido negativo, demorar los estudios diagnósticos sólo significa perder tiempo.

Todo programa de pesquisa supone la integración del sistema de salud, los profesionales y la comunidad. Las autoridades, los médicos y los padres de los recién nacidos tienen fácil acceso a la información sobre las ventajas de implementar la pesquisa neonatal obligatoria. Sólo falta la voluntad de hacer. ■

Dra. Norma Rossato
Editora Asistente
publicaciones@sap.org.ar