

PROGRAMA DE DETECCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS

Screening Neonatal - Herramienta Genética para cuando la naturaleza juega a los dados



Lic. Germán Darío Galaverna

Director (Genetista)

La Rioja 1067. Villa María (5900).

Córdoba. Argentina.

TEL/FAX: +54 (0353) 4611-574

www.biogenomic.com.ar

El aumento de la conciencia sobre el papel de la genética en la etiología de las enfermedades y su impacto global sobre los individuos, las familias y la sociedad, ha llevado a la introducción de interesantes programas de detección de defectos congénitos en diversas poblaciones de individuos. En los recién nacidos, los defectos congénitos, representan el 5% de todos los nacimientos. La mayoría poseen un origen genético como causa principal. Algunas de las alteraciones en la información genética provocan los llamados, **Errores Congénitos del Metabolismo**. Estas enfermedades se caracterizan por causar daños severos e irreversible fundamentalmente a nivel neurológico, o por producir muerte temprana del bebé por crisis metabólica aguda. Las mismas carecen de síntomas específicos en el período neonatal, y muchas, cuentan con métodos genéticos y bioquímicos de diagnóstico y confirmación apropiados, y con un tratamiento efectivo ante la implementación precoz del mismo. Estas patologías poseen, además, un curso clínico perfectamente estudiado y una incidencia suficientemente alta como para justificar su investigación masiva en toda la población neonatal. La pesquisa neonatal de enfermedades congénitas es una de las principales herramientas con que cuenta la **Medicina Preventiva**.

Nuestro laboratorio, con el propósito de ofrecer a los profesionales de la salud las herramientas necesarias para prevenir y atenuar las consecuencias físicas y mentales de las enfermedades de origen genético, coordinamos junto a la FBA un programa de pesquisa (screening) neonatal de los errores congénitos más frecuentes que afectan a la población de nuestro país.

¿Cuál es el propósito del Programa de "Detección de defectos congénitos"?

El objetivo principal del mismo consiste fundamentalmente en detectar aquellos individuos potencialmente discapacitados mentales o con riesgo de vida, para que puedan desarrollarse con su capacidad física e intelectual intacta, eliminando el costo social que esto implica para su familia y permitiendo así su inserción productiva en la sociedad.

¿Que prevenimos con la implementación del Programas de Detección de Defectos Congénitos?

- Retraso mental (**fenilcetonuria, hipotiroidismo cong.**)
- Problemas pulmonares y digestivos (**fibrosis quística**)
- Colestasis y/o sepsis neonatal (**galactosemia**)
- Inmunodeficiencias (**deficiencia de biotinidasa**)
- Trastornos de la diferenciación sexual y/o síndrome de pérdida de sal (**hiperplasia suprarrenal congénita**)
- Trastorno metabólico (**leucinosis**)

¿Cómo hago el análisis?

El conjunto de estudios destinados a detectar estos errores, se practican en una pocas gotas de sangre obtenidas por punción del talón del niño, cuando en apariencia todavía está sano (entre las 48 horas y el 5to día de vida). Estas gotas se colectan en una tarjeta de papel de filtro especialmente diseñadas y provistas por el laboratorio responsable de los análisis, lo que facilita su envío y conservación.

¿Cuales son los beneficios en el funcionamiento de los sistemas de Salud Público y Privado?

Sin lugar a dudas, estos programas llevan a menores costos, a largo plazo, en el cuidado de la salud del

afectado y disminuye la frecuencia de muerte súbita e internaciones. Sin embargo, se dice con frecuencia que el costo de un programa de detección de errores congénitos debe ser razonable y financiable. Esto no significa más que decir, que el ahorro potencial que se produce mediante la reducción del número de casos afectados que requieren tratamiento tiene que superar o incluso compensar el costo del programa. Aunque éste sea un argumento muy popular entre los gerentes y los directivos que tienen que financiar los programas, es razonable señalar, que los análisis de rentabilidad tienen que tener en cuenta factores no tangibles tales como los costos emocionales del sufrimiento humano que padecen tanto los individuos afectados como los que cuidan de ellos. Es por todos esto, que la sociedad debe exigir a sus representantes que cuiden su calidad de vida contemplado ambos aspectos, el económico y el emocional.

¿Se trata de un Programa de Pesquisa Neonatal igual a los otros?

Definitivamente, **NO**. Todos los "screening neonatales" parecen iguales, pero sólo ofrecen análisis sobre marcadores bioquímicos de unas pocas patologías (Fenilcetonuria, Hipotiroidismo congénito, y excepcionalmente, Fibrosis Quística y/o Galactosemia).

- El Programa de Pesquisa Neonatal Completo que practicamos, se incluye la búsqueda de dos errores congénitos adicionales: La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC), la Deficiencia de biotinidasa (DB) y la Leucinosis (LEU). **Siete en total.**
- Además, nuestro programa es el **ÚNICO en el PAIS** que incluye el estudio directo del genoma (ADN) del recién nacido, en la misma muestra de sangre inicial para el tamiz, o sobre una nueva muestra, permitiendo confirmar y precisar de inmediato el diagnóstico para la enfermedad de fibrosis quística, **SIN NINGÚN COSTO ADICIONAL.**
- Todos los análisis de laboratorio que requieran duplicados o triplicados, así como aquellos que hayan arrojado valores dudosos se realizaran **SIN CARGO** al paciente.
- Con el propósito de ser lo más inclusivos posible el Programa ofrece a los individuos recién nacidos, que presenten síntomas compatibles con alteraciones cromosómicas, la realización **SIN COSTO ADICIONAL** de los estudios de CAROTIPO en sangre periférica para precisar y confirmar su diagnóstico. Se incluyen en este beneficio a las siguientes indicaciones: a) genitales ambiguos, b) retardo del desarrollo, c) malformaciones y d) Síndromes genéticos cromosómicos (por ej. Síndrome de Down)
- Además, el asesoramiento profesional necesario para el cuidado del paciente y la contención de su familia.

Sólo en nuestra ciudad (Villa María), llegan a este mundo aproximadamente 120 niños por mes. Uno de cada 900 nace, **POR AZAR**, con alguna de estas patologías investigadas.

¿Usted esta dispuesto a jugar a los dados con la salud de su hijo?