

Pesquisa Neonatal

¿QUE ES LA PESQUISA NEONATAL?

Es la búsqueda de aquellas enfermedades que no presentan síntomas clínicos al momento de nacer, pero que producen alteraciones bioquímicas que sí pueden ser detectadas por análisis específicos. Así, se puede sospechar la presencia de determinadas enfermedades.

¿A QUIENES COMPRENDE LA PESQUISA NEONATAL?

Se estudian todos los nacidos en el país, cualquiera sea la Institución de Salud a la que pertenecen. Es Universal, Gratuito y Obligatorio.

¿Qué ENFERMEDADES SE BUSCAN?

Se buscan aquellas enfermedades para las cuales existe tratamiento y que de no tratarse ocasionan un severo deterioro mental y físico e incluso la muerte.

¿Cómo SE ESTUDIAN ESAS ENFERMEDADES?

En una muestra de sangre de talón, obtenida por punción con una lanceta y recogiendo la sangre sobre un papel de filtro especial. Esta muestra se toma luego de las 40hs de vida, antes del alta de la maternidad. Cada maternidad la envía por correo al Laboratorio de Pesquisa Neonatal, Tristán Narvaja 1716 4to piso, BPS.

¿QUE PRUEBAS REALIZA EL SISTEMA NACIONAL DE PESQUISA?

Actualmente se realizan pruebas para la pesquisa obligatoria de Hipotiroidismo Congénito (HC), Fenilcetonuria (PKU), Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC), Fibrosis Quística (FQ) y además la detección de 24 enfermedades más del metabolismo de los aminoácidos, acidemias orgánicas y defectos de la beta oxidación de ácidos grasos, aún en etapa de plan piloto.

¿QUE SON ESTAS ENFERMEDADES?

El **HC** es la falla total o parcial de la glándula tiroides, lo que hace que no se produzcan las hormonas tiroideas necesarias para el desarrollo físico y mental del niño. El HC en nuestro país ocurre a 1 de cada 2017 recién nacidos. Esta enfermedad se trata dando al niño que tiene la enfermedad un comprimido diario de tiroxina (T4) y debe ser controlado por Pediatra y Endocrinólogo en la institución de Salud a la que pertenece.

La **PKU** es la falta de una enzima que transforma un componente de las proteínas de los alimentos, la fenilalanina en tirosina. La fenilalanina acumulada y otros compuestos, afectan el normal desarrollo del sistema nervioso del niño impidiendo el normal cumplimiento de su desarrollo madurativo y el desarrollo mental.

En nuestro país la incidencia de la PKU es de 1/ 12.932.

El tratamiento de esta enfermedad consiste en comer alimentos con bajo o nulo contenido en fenilalanina, en general vegetales y azúcares y suplementar con leches especiales que aportan proteínas sin fenilalanina. Todos los niños detectados por la pesquisa neonatal que presentan la enfermedad se tratan en la policlínica de Errores Congénitos del Metabolismo en DEMEQUI y el BPS también les brinda la leche libre de fenilalanina y harina especial

La **HSC** se produce también por fallo de enzimas que producen déficit de ciertas hormonas. La falta de estas hormonas produce en el niño vómitos, desequilibrio electrolítico y deshidratación grave que puede llevar a la muerte.

La incidencia en nuestro país es de alrededor de 1 niño cada 8.900.

Esta enfermedad se trata reponiendo las hormonas deficientes y debe ser controlado por Pediatra y Endocrinólogo en la institución de Salud a la que pertenece.

La **FQ** es una enfermedad que produce insuficiencia pulmonar crónica, insuficiencia pancreática exócrina e incremento de los electrolitos en el sudor. La causa es una falla en una proteína transportadora de membrana, relacionada con el transporte de los iones cloruro de las células epiteliales.

La incidencia en nuestro país es de alrededor de 1 niño cada 8.310.

Esta enfermedad se detecta tempranamente para mejorar la calidad de vida de estos niños, instaurando fisioterapia para mejorar su capacidad pulmonar y proporcionando las enzimas pancreáticas que mejoran su metabolismo.

Todos los niños detectados por la pesquisa neonatal, que presentan la enfermedad se tratan en la policlínica de Referencia para Fibrosis Quística en DEMEQUI.

¿Por qué A VECES PIDEN REPETIR LA MUESTRA?

Si la muestra no estuvo bien tomada y es insuficiente para hacer todas las pruebas, también cuando algunos de los resultados están por encima de los valores normales para la población, pedimos repetir para descartar o confirmar la presencia de la anomalía bioquímica.

¿PUEDO CONOCER LOS RESULTADOS DE LA PESQUISA DE MI HIJO?

Todos los resultados se envían a la maternidad donde nació el niño. En el folleto que se entrega a los padres en el momento de la toma de muestra está el número telefónico 08001767 al que se puede llamar de lunes a viernes de 7 a 21 hs. Con la cédula de la mamá o del niño se puede consultar el resultado.