

## **PROGRAMAS NACIONALES DE PESQUISAJE CON TECNOLOGIA SUMA**

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#ami>

La aplicación de la Tecnología SUMA® comenzó en Cuba en la década de los 80 del siglo pasado, con el pesquisaje de Malformaciones Congénitas, dentro del Programa Materno Infantil.

A medida que la Tecnología SUMA® se fue desarrollando y consolidando, se diversificó su uso dentro del Sistema Nacional de Salud Pública, contribuyendo al aumento del bienestar de la población.

Actualmente, la Tecnología SUMA® se utiliza en los siguientes programas de Salud en Cuba:

- Programa Materno - Infantil

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#ami>

- Programa de Certificación de sangre

<http://www.tecnosuma.com/ProgNacCS.htm>

- Programa de Vigilancia Epidemiológica

<http://www.tecnosuma.com/ProgNacVE.htm>

### **Programa de Atención Materno – Infantil**

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#ami>

La prevención ha demostrado ser un procedimiento eficaz en los países que tienden a desarrollar sus planes de Salud. No es posible una política eficiente de atención primaria y la recuperación de los indicadores de Mortalidad Infantil si no se tienen en cuenta los pesquisajes masivos desde la etapa prenatal.

Dentro del **Programa de Atención Materno Infantil** tenemos los siguientes pesquisajes:

- Detección de Defectos del Tubo Neural

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#dtn>

- Detección del Hipotiroidismo Congénito

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#dhc>

- Detección de la Fenilcetonuria

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#fe>

- Detección de la Hiperplasia Adrenal Congénita

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#hac>

- Detección de la Deficiencia de la Biotinidasa

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#ddb>

- DetECCIÓN DE LA GALACTOSEMIA

<http://www.tecnosuma.com/ProgramasNacionales.htm#dg>

#### DETECCIÓN DE DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Malformaciones congénitas. Programa de Alfa-fetoproteína en Suero Materno (AFPSM) como predictor de bienestar fetal:

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha referido que entre el 4 y el 6 % de los recién nacidos presentan alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética. Algunos autores coinciden en plantear que las enfermedades congénito - hereditarias se encuentran entre las tres primeras causas de muerte, así como también, existen consecuencias socioeconómicas complejas para aquellos que sobreviven el primer año de vida.

En 1974 Milunski y Alpert refirieron que las malformaciones congénitas ligadas al Sistema Nervioso Central (SNC) están dentro de las de mayor frecuencia en el mundo. Dichos autores, dos años más tarde notificaron que la Alfa-fetoproteína es un predictor confiable para el estudio prenatal de Defectos del Tubo Neural. (DTN)

La prevención ha demostrado ser un procedimiento eficaz en los países que tienden a desarrollar sus planes de Salud, no siendo posible una política eficiente de atención primaria y la recuperación de los indicadores de Mortalidad Infantil si no se tienen en cuenta los pesquisajes masivos desde la etapa prenatal.

En Cuba se realiza desde 1982 el pesquisaje de la Alfa-fetoproteína en Suero Materno (AFPSM) en las gestantes de 15 a 19 semanas de embarazo usando la tecnología SUMA, desarrollada y producida por el Centro de Inmunoensayo de Cuba. Las cifras elevadas de este predictor (AFPSM>2.0 MoM) permite detectar los DTN y otras malformaciones congénitas no vinculadas directamente al SNC. (otras malformaciones)

Los pesquisajes masivos de la población han tomado un papel primordial en la avanzada de la prevención médica, ya que los mismos permiten una atención general a toda la población que amplía las posibilidades de diagnóstico. Estos pesquisajes están soportados en su gran mayoría por métodos semiautomáticos y automáticos que le confieren altos grados de especificidad y sensibilidad, garantizando la confiabilidad en los procedimientos empleados.

Estos antecedentes, así como el desarrollo en Cuba del Sistema Ultramicroanalítico y la consolidación de los Departamentos Provinciales de Genética Médica del MINSAP condicionaron el inicio de los pesquisajes masivos de la población en grupos susceptibles a diferentes riesgos de enfermedades. En más de 20 años de ejecución del Programa de AFPSM se logró obtener más de un 80 % de la cobertura global, sin embargo, la cobertura real por años se mostró en ascenso desde 1982 llegando al 100 % en la actualidad, esto muestra un incremento progresivo en el trabajo de captación de las embarazadas para el estudio del pesquisaje de AFPSM.

Hasta el 30 de junio de 2006, el pesquisaje prenatal de AFPSM se comportó de la siguiente forma:

Embarazadas estudiadas con el UMELISA® AFP: 3.111.520  
Malformaciones congénitas detectadas: 6.679

Para la determinación cuantitativa de la Alfa-fetoproteína en suero y en líquido amniótico se utiliza el reactivo [UMELISA® AFP](#).

#### DETECCIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El Hipotiroidismo Congénito (HC) es la enfermedad endocrina más frecuente y es la causa más común de retraso mental prevenible. Su origen es la deficiencia en la producción de hormonas tiroideas como consecuencia de alteraciones en el desarrollo morfológico o funcional de la glándula tiroidea en el transcurso de su embriogénesis.

Durante la década del 70 se crearon los Programas de Pesquisaje Masivo Neonatal con el propósito de prevenir el retraso mental. Actualmente los mismos se llevan a cabo solo en países industrializados y desde 1986 Cuba inició el pesquisaje masivo de los recién nacidos para la prevención del HC a partir del desarrollo del [UMELISA® TSH](#) para el estudio de la Hormona Tiroidea en el suero del cordón.

Hasta el 30 de junio de 2006, el pesquisaje Neonatal se comportó de la siguiente forma:

Recién nacidos estudiados con el UMELISA® TSH: 2.677.230  
Hipotiroides detectados: 737

#### Detección de la Fenilcetonuria

La Fenilcetonuria clásica es una enfermedad monogénica que se trasmite con un patrón de herencia autosómico recesivo, debido a una deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática. Constituye el más común de los errores congénitos del metabolismo, con incidencias que varían desde 1 en 5 000 en Polonia hasta 1 en 33 000 en China. En nuestro país se ha reportado una incidencia promedio de 1 en 50 000. Es menos frecuente en la raza negra. La detección de esta enfermedad en las primeras semanas de vida del niño permite establecer una dieta de bajo contenido en fenilalanina y por tanto evitar el retardo mental que es el signo clínico más grave de esta afección. Teniendo en cuenta las posibilidades existentes para un diagnóstico precoz de la enfermedad, así como la oportunidad de evitar el daño cerebral y con éste el retardo mental a los pacientes deficientes de dicha enzima, se instauró en nuestro país el pesquisaje masivo en niños entre los 5 y 15 días de nacidos utilizando el test microbiológico de Guthrie-Susi.

El desarrollo de la tecnología SUMA® en Cuba, ha logrado aplicar pesquisajes poblacionales para darle solución a situaciones complejas y alejadas del diagnóstico clínico sobre la base de un sistema integral automatizado que incluye equipos y juegos de reactivos basados en técnicas de UMELISA®. La organización y estructura en estos programas de pesquisaje, obtienen con éxito el objetivo de la prevención y el diagnóstico precoz. Desde 1994 el [UMTEST® PKU](#) utilizado para el pesquisaje de la Fenilcetonuria se ha introducido como estuche de reactivos ofertado para los programas masivos en la atención neonatal, el cual ha sido validado en varios países de Latinoamérica.

Con el reactivo [UMTEST® PKU](#) se realiza la prueba fluorescente para la cuantificación de fenilalanina en sangre seca sobre Papel de Filtro.

#### Detección de la Hiperplasia Adrenal Congénita

La Hiperplasia Adrenal Congénita es una condición hereditaria que ocurre cuando las glándulas adrenales no producen suficiente hormona cortisol y aldosterona, pero en cambio producen demasiado andrógeno (hormona del tipo masculino).

La sobreproducción de las hormonas de tipo masculino puede afectar al bebé antes de su nacimiento. Las niñas con HAC pueden tener el clítoris con aumento de tamaño al nacimiento y desarrollar rasgos masculinos al crecer tales como: gravedad en la voz, vello facial e irregularidades de la menstruación en la pubertad. Las niñas que tienen una forma severa de HAC pueden ser confundidas con niños al nacimiento.

Los niños con HAC nacen con genitales normales, y desarrollan precozmente a temprana edad entre los 2-3 años la masa muscular, vello púbico, el pene e intensificación de la gravedad de la voz. Los testículos generan hipofunción glandular que impide la espermatogénesis normal.

Se utilizará el estuche de reactivos [UMELISA® 17OH Progesterona NEONATAL](#), para la determinación de 17OH Progesterona en sangre seca colectada en papel de filtro.

La lectura, validación e interpretación de los resultados, se realiza con el programa de aplicación [UMELISA® 17OH Progesterona NEONATAL](#).

#### Detección de la Deficiencia de la Biotinidasa

La deficiencia de Biotinidasa es una enfermedad autosómica recesiva que afecta el metabolismo de la biotina, lo que provoca múltiples deficiencias de las carboxilasas, que emplean biotina como cofactor, provocando alteraciones del metabolismo de las proteínas, carbohidratos y lípidos. Las principales manifestaciones clínicas iniciales, son una diversidad de síntomas neurológicos y cutáneos que incluyen: contracciones mioclónicas, hipotonía, ataxia, hipoacusia, atrofia óptica, retraso del desarrollo psicomotor, acidemia orgánica, e incluso puede conducir al coma por descompensación metabólica y muerte.

La incidencia combinada de la deficiencia total y parcial de Biotinidasa es variable, generalmente menor a 1: 60 000.

Las muestras colectadas se envían al Laboratorio SUMA® según corresponda, donde se procesan utilizando el [UMTEST® BIOTINIDASA](#) para la evaluación de la actividad hidrolítica de la enzima biotinidasa.

#### Detección de la Galactosemia

La Galactosemia (Gal) es una enfermedad provocada por la deficiencia de una de las tres enzimas que participan en el metabolismo de la Galactosa: Galactoquinasa, Galactosa-1-fosfato Uridil Transferasa (GALT) y UDP-Galactosa 4-Epimerasa, lo que conduce a la acumulación de altos niveles sanguíneos de galactosa y sus metabolitos; los cuáles son tóxicos para el organismo. Los síntomas clínicos en los niños afectados de esta enfermedad son: cataratas, cirrosis hepática, sepsis, retardo mental e incluso la muerte. La incidencia promedio a nivel internacional de esta enfermedad es de 1:62 000 y 1: 30 000 para el defecto enzimático más frecuente (Galactosa-1-fosfato Uridil transferasa).

Se enviarán las muestras al Laboratorio SUMA, las cuales se procesarán utilizando el estuche de reactivos [UMTEST® GAL](#), para la determinación de Galactosa total en sangre seca colectada en papel de filtro.

La lectura, validación e interpretación de los resultados para el tamizaje de Galactosemia, se realiza con el programa de aplicación [UMTEST® GAL](#).

#### **Programa de Certificación de Sangre**

<http://www.tecnosuma.com/ProgNacCS.htm>

En la certificación de sangre cada año se estudia la presencia de anticuerpos contra el Virus de Inmunodeficiencia Adquirida tipo 1 y 2, Virus de la Hepatitis C y Antígeno de Superficie de la Hepatitis B en aproximadamente 500 000 donantes.

En el pesquijaje de VIH se han usado el UMELISA® HIV y [UMELISA® HIV 1+2](#). Los soportes tecnológicos para este test han cursado por un ascenso de calidad llegando a obtener criterios de sensibilidad y especificidad compatibles con la competencia. Hasta Diciembre del 2002 se han pesquisado 7 070 292 donantes de sangre con 68 882 muestras reactivas, de ellas 3 197 fueron confirmadas.

Para la detección de Anticuerpos al VIH 1 y VIH 2 en suero, plasma y sangre seca sobre papel de filtro es utilizado el reactivo UMELISA® HIV 1+2 Recombinant.

El pesquisaje de la Hepatitis tipo B (VHB) se realiza desde 1989 en la Red Nacional de Laboratorios de pesquisaje para la Certificación de la Sangre con el [UMELISA® HBsAg](#), y en el inicio del mismo, la reactividad encontrada fue de 1,47 %. En el año 2000 se inició el uso del estuche [UMELISA® HBsAg PLUS](#) que emplea las ventajas de la reacción de alta afinidad entre la Estreptavidina y la Biotina usando anticuerpos monoclonales murinos de alta afinidad dirigidos contra el HBsAg.

Se ha demostrado que el VHC se transmite a través de la sangre y sus derivados contaminados, así como por contacto sexual.

El desarrollo de los inmunoensayos enzimáticos en busca de una mayor sensibilidad en los procedimientos tecnológicos ha ocasionado una rápida obtención de estuches diagnósticos de tercera generación al incluir la región NS5 y completar las cuatro regiones inmunodominantes más importantes del virus.

La Red Nacional de sangre en Cuba cuenta con un soporte tecnológico de laboratorio para el procesamiento de las muestras de donantes de sangre buscando anticuerpos contra el VHC.

Al cierre del 30 de junio de 2006, las donaciones de sangre diagnosticadas fueron:

HIV: 9.168.168

HBsAg: 8.514.426

HCV: 6.517.181

El reactivo [UMELISA® HCV](#) se utiliza para la detección de Anticuerpos contra el virus de la Hepatitis C.

### **Programa de Vigilancia Epidemiológica**

<http://www.tecnosuma.com/ProgNacVE.htm>

Los avances en los estudios de la infectología proporcionaron un reto en el desarrollo de procedimientos técnicos de laboratorio para ofrecer con la más alta calidad el estudio masivo de las poblaciones que de un modo u otro pudieran ser de riesgo en la propagación de las infecciones.

En las diferentes vías de infección: parenteral, sexual, vertical, etc., se han trazado estrategias, permitiendo esto organizar los procedimientos metodológicos del pesquisaje según su nivel de riesgo.

En Cuba se han priorizado de modo significativo tres grandes grupos para la vigilancia de las enfermedades infecciosas:

- Los donantes de sangre
- La transmisión vertical
- La vigilancia Epidemiológica (grupos de riesgo y seguimiento longitudinal)

La vigilancia epidemiológica en Cuba se realiza a través de la Red Nacional de Laboratorios SUMA, que estudia a las personas dispensarizadas según su procedencia de detección: donantes de sangre, asistencia médica, embarazadas y los grupos de riesgo que se estudian a partir de los esquemas diseñados para cada infección, que incluye el pesquisaje de VIH / SIDA, Hepatitis B y C, así como Dengue y Lepra según la estrategia establecida por el Ministerio de Salud Pública para garantizar la prevención y eliminación, respectivamente, de estas infecciones.

El Programa de VIH / SIDA cubano ha mantenido desde el inicio una estrecha vigilancia y control con el pesquisaje poblacional. En 1986 se inició en Cuba el pesquisaje en donantes de sangre y grupos de riesgo contra anticuerpos al VIH utilizando estuches MICROELISA Vironostika (Organon Teknika), en esta fecha, no se había terminado el primer estuche del Centro de Inmunoensayo para anticuerpos del VIH. Desde el inicio del pesquisaje el Laboratorio Nacional de Referencia para el SIDA tuvo a su cargo todos los confirmatorios, utilizando un Western Blot de la concurrencia (New Lav Blot) y Davih Blot producido por este Centro de Referencia en Cuba. A partir de 1988 se inició la introducción del pesquisaje nacional de VIH / SIDA con el UMELISA® HIV, introduciéndose posteriormente el UMELISA® HIV 1+2 a partir de 1993 en toda la red nacional que se soporta con la tecnología SUMA®

El Programa para la vigilancia epidemiológica de Hepatitis B y C se ha desarrollado según los esquemas diseñados para los grupos de riesgo seleccionados por la Dirección Nacional de Epidemiología. Desde 1989 se realiza en los centros especializados el pesquisaje para antígeno de superficie y desde 1992 para anticuerpos del VHC.

Adicionalmente a estas enfermedades, en muchas regiones de América Latina se suma el Mal de Chagas, enfermedad que se transmite igualmente por la sangre, la transmisión vertical y la insalubridad, causando graves consecuencias y provocando la muerte a miles de personas todos los años. En Cuba no funciona este Programa por no tener en nuestro país infestación por el *Tripanosoma cruzi*. El reactivo UMELISA® Chagas se utiliza para la detección de Anticuerpos IgG al mismo

## **TRANSMISION VERTICAL**

### **Transmisión Vertical del virus de la Hepatitis B**

La calidad de la prevención del binomio Madre-Hijo, debe calcularse con los datos estadísticos que ofrecen la mortalidad infantil, materna y la calidad de vida.

La transmisión vertical se ha analizado por diferentes autores e investigadores para el caso particular del SIDA, Hepatitis B y C, Toxoplasma, Sífilis y Chagas, infecciones por enterovirus, Herpes, y Citomegalovirus, dentro de otras enfermedades.

En Cuba se pesquisan anualmente más de 150 000 embarazadas en las que se estudia antígeno de superficie para detectar infección por el virus de la Hepatitis B, la cual es tratada según las normas establecidas por la OMS, ya que tiene en Cuba la relevancia que se orienta como enfermedad emergente del mundo contemporáneo. .

La posibilidad de ser portador del virus de la Hepatitis B varía en relación inversa con la edad de la adquisición de la infección. Cuando el contagio de un niño se hace en el momento del parto por una madre HBsAg positiva, la probabilidad de que el niño se transforme en portador es del 85 al 90 %. En cambio, si la infección es de un adulto, sólo del 6 al 10 % evolucionan a la cronicidad.

Se ha referido que el virus de la Hepatitis B se encuentra ampliamente difundido en el mundo, pero no existen indicadores estadísticos confiables, capaces de reflejar la realidad de esta enfermedad y particularmente la realidad de la transmisión perinatal. Pudiera calcularse que una de cada 1 000 mujeres embarazadas son portadoras crónicas de hepatitis B, siendo su forma principal de transmisión en la etapa perinatal. (durante el parto)

Se ha descrito la posibilidad de que la lactancia materna sea uno de los mecanismos por los cuales los recién nacidos contraen la infección por el VHB, ya que se han detectado pequeñas cantidades del antígeno de superficie del virus de la hepatitis B (HBsAg) en algunas muestras de leche materna. Sin embargo, no hay pruebas de que la leche materna aumente el riesgo de transmisión de la madre al niño.

La mayor eficacia para la prevención contra la transmisión perinatal y horizontal de la Hepatitis B es la inmunización activa con la vacuna contra el VHB. La vacunación puede prevenir el estado portador persistente entre 70 y 90 % de los lactantes de madres portadoras y hasta el 95 % de los lactantes que contraen la infección horizontalmente.

En Cuba el pesquisaje masivo de embarazadas para el HBsAg se inició en 1986 en gestantes de 15 a 19 semanas de embarazo y la vacunación contra el virus de la Hepatitis B, a todos los recién nacidos desde 1992. La prevalencia para este virus en este grupo poblacional es de 0,8%, y para su detección se utiliza el [UMELISA® HBsAg](#) producido por el Centro de Inmunoensayo.

### **Transmisión Vertical del VIH / SIDA**

En Cuba, como se refirió anteriormente, se pesquisan anualmente más de 150 000 embarazadas en las que se estudian también anticuerpos contra el VIH. Esta infección al igual que por el virus de la Hepatitis B, tiene en nuestro país la relevancia que se orienta como enfermedad emergente del mundo contemporáneo, por lo que también es tratada según las normas establecidas por la OMS.

Hasta el 30 de junio de 2006, el pesquisaje de HIV se comportó de la siguiente forma:

Personas pesquisadas con el UMELISA® HIV: 20.175.294  
Seropositivos detectados: 7.456  
Embarazadas estudiadas para T.V. de HIV: 3.653.157

Reducción de la T.V. hasta un 33,5%