

## **Programa Materno-Infantil**

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.
- Detección del Hipotiroidismo Congénito.
- Detección de la Fenilcetonuria.
- Detección de la Hiperplasia Adrenal Congénita.
- Detección de la Deficiencia de la Biotinidasa.
- Detección de la Galactosemia.

## **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. 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.

### **Detección de la Fenilcetonuria**

La Fenilcetonuria clásica es una enfermedad monogénica que se transmite 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 espermogénesis 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.

**Fuente:** <http://www.tecnosuma.com/materno.html>