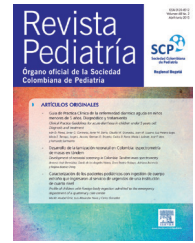




Pediatría

www.elsevier.es/revistapediatria



Original

Desarrollo de la tamización neonatal en Colombia: espectrometría de masas en tándem



Antonio José Bermúdez^{a,*}, Danik de los Ángeles Valera^b, Dora Beatriz Robayo^c, Adriana Ascencio^d y Regina Beatriz Ching^e

^a Médico, MSc, Grupo de Genética de Enfermedades Crónicas, Instituto Nacional de Salud, Bogotá, D. C., Colombia

^b Médica, Comité Asesor Científico de Enfermedades Raras, Bogotá, D. C., Colombia

^c Bacterióloga MSc, Grupo de Genética de Enfermedades Crónicas, Instituto Nacional de Salud, Bogotá, D. C., Colombia

^d Especialista en auditoría en salud, Grupo de Genética de Enfermedades Crónicas, Instituto Nacional de Salud, Bogotá, D. C., Colombia

^e Magister en Administración en salud, Grupo de Genética de Enfermedades Crónicas, Instituto Nacional de Salud, Bogotá, D. C., Colombia

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 11 de mayo de 2015

Aceptado el 28 de mayo de 2015

Palabras clave:

Tamización neonatal expandida
Espectrometría de masas en tándem
Mortalidad infantil
Prevención
Error innato del metabolismo

RESUMEN

Antecedentes: En Colombia, se dispone de leyes como la 1392 de 2010 (Ley de Enfermedades Raras) y la 1098 de 2006 (Código de la Infancia y la Adolescencia), que protegen el derecho de los niños a la prevención de la discapacidad. Una estrategia fundamental para lograrlo es la tamización neonatal expandida de la población.

Objetivos: Describir los indicadores de operación de la tamización en Colombia para el hipotiroidismo congénito en los años 2009 a 2014 y describir el inicio de la tamización neonatal expandida por espectrometría de masas en tándem.

Métodos: Se utilizó la información obtenida a través del programa de evaluación del desempeño de los laboratorios de tamización, el Sivigila, el Observatorio Nacional de Salud y las estadísticas vitales del DANE, con el fin de revisar los indicadores de operación del programa de tamización neonatal en Colombia.

Resultados: La tamización del hipotiroidismo congénito ha logrado una tasa de cobertura del 80%, pero se ve afectada por la baja tasa de casos que acuden a una nueva cita para toma de muestra para confirmación, que es inferior al 50%, con lo cual se reduce la cobertura a la mitad, lo que se ve reflejado en tasas bajas de incidencia. Se identifican algunos limitantes en la implementación de la tamización neonatal expandida por espectrometría de masas en tándem, pero también se muestra la oportunidad para identificar enfermedades graves que afectan la morbilidad y la mortalidad infantil.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: abermudez@ins.gov.co (A.J. Bermúdez).

Conclusiones: Se concluye la conveniencia de revisar el modelo de tamización neonatal actual, considerando la centralización, el mejoramiento en la asistencia a la nueva cita para confirmación y la cobertura, y la implementación de la tamización neonatal expandida por espectrometría de masas.

© 2015 Revista Pediatría EU. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons CC BY-NC-ND 4.0.

Development of neonatal screening in Colombia: Tandem mass spectrometry

A B S T R A C T

Keywords:

Expanded screening
Mass spectrometry
Infant mortality
Prevention
Inborn errors of metabolism

Background: In Colombia there are laws such as the rare diseases Law 1392 / 2010, and the children and adolescents Law 1098 / 2006, which protect the rights of children in the prevention of disability. A key strategy to achieve this is neonatal population screening.

Objectives: To describe the operational indicators of the neonatal screening program in Colombia for congenital hypothyroidism for the years 2009 to 2014, and to describe the beginning of extended screening by tandem mass spectrometry.

Methods: The information used was obtained from the program for evaluation of screening laboratories performance, the *Sistema Nacional de Vigilancia*, the *Observatorio Nacional de Salud*, and vital statistics of the *Departamento Administrativo Nacional de Estadística*, in order to review the operational indicators for the neonatal screening program in Colombia.

Results: Screening for congenital hypothyroidism has achieved a coverage rate of 80%, but is affected by the low rate of recall, which is less than 50%, leading to coverage being reduced by half, and which is reflected in the low incidence rates. The constraints in implementing an expanded screening program using tandem mass spectrometry are identified, as well as demonstrating the opportunity to identify serious diseases that affect infant mortality.

Conclusions: There is a need to review the current screening model, taking into account a new model based on centralisation and network nodes for the improvement of recall and coverage, as well as the implementation of expanded screening.

© 2015 Revista Pediatría EU. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access item distributed under the Creative Commons CC License BY-NC-ND 4.0.

Introducción

El surgimiento de nuevas tecnologías para la tamización neonatal, así como la entrada en vigencia de nuevas leyes que se enfocan en la protección de los niños y la política del gobierno nacional de lograr la cobertura universal en salud, han creado las condiciones necesarias para realizar la tamización neonatal de las enfermedades metabólicas con criterio ampliado.

La primera enfermedad que se consideró para tamizar fue el hipotiroidismo congénito en la guía de atención del recién nacido¹, con lo cual se dio origen desde el año 2000 al programa de tamización neonatal, que tiene componentes de detección al nacimiento, confirmación para inicio inmediato del tratamiento, seguimiento del manejo integral del niño y vigilancia del evento por parte de las autoridades de salud, mediante acciones del Sistema Nacional de Vigilancia² (Sivigila).

Actualmente, se cuenta con la Ley 1392 de 2010, ley de enfermedades huérfanas, que se enfoca en el diagnóstico y en las normas de protección para las personas que las padecen, para facilitar su manejo clínico y tratamiento³, lo que permite garantizar el tratamiento para los niños con alguna enfermedad metabólica. Esta es una condición crítica para implementar la tamización neonatal ampliada a otras enfermedades.

Las principales enfermedades que se incluyen en los programas de tamización neonatal son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, aminoacidopatías, acidemias orgánicas, hemoglobinopatías, deficiencia de la G6PD, trastornos de los ácidos grasos⁴ y algunas enfermedades infecciosas⁵.

Con esta diversidad de enfermedades, aparece una segunda condición crítica para implantar un programa ampliado de tamización neonatal, consistente en que los laboratorios incluidos deben contar con una heterogeneidad de ensayos que son necesarios para el diagnóstico, a saber: electroforesis, cromatografía líquida de alta resolución (HPLC, *High-Performance Liquid Chromatography*), ensayo inmunoenzimático (ELISA, *Enzyme-Linked Immunoabsorbent Assay*) y otros inmunoensayos que están disponibles en los laboratorios clínicos^{6,7}. Sin embargo, se requieren otras metodologías de mayor complejidad, que solo las tienen algunos laboratorios de tamización, como son: cromatografía de gases, amplificación por reacción en cadena con ADN polimerasa (PCR), análisis de secuencias y mutaciones, polimorfismos enzimáticos, actividad enzimática y también espectrometría de masas en tándem o espectrometría de masas acoplada (MS/MS), para el diagnóstico de las acidemias orgánicas, las aminoacidopatías y trastornos de deshidrogenasas de ácidos grasos⁸.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4173470>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4173470>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)