EDITORIAL

Avance en el programa de pesquisa neonatal y prevención de retardo mental chileno: Actualidad y proyecciones

Prof. Verónica Cornejo E.

Directora, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos Dr. Fernando Monckeberg Barros, Universidad de Chile.

De acuerdo al Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD-2015), Chile, se encuentra entre los primeros cincuenta países del mundo que presentan un elevado índice de desarrollo humano, gracias a los importantes esfuerzos realizados por el Estado en materia de desarrollo económico y social, con énfasis en las áreas de salud, educación y en general en todos los ejes que potencian el desarrollo humano. En el ámbito de la salud se han realizado notables avances, tal como la implementación en 1992 del Programa Nacional para la Búsqueda Masiva de Fenilketonuria (PKU) e Hipotiroidismo Congénito (HC), estrategia de Salud Pública esencialmente preventivas, que permite identificar precozmente estas 2 patologías y prevenir la discapacidad intelectual que ambas ocasionan, si es que no son pesquisadas y tratadas precozmente. Después de 26 años de desarrollo del programa, se han examinado más de 4,5 millones de niños y se ha previniendo el retardo mental en más de 2.500 personas como consecuencia de alguna de estas enfermedades, determinándose una incidencia de 1:18.916 recién nacidos para la PKU, 1:10.198 para las Hiper-Fenilalaninemias (HFA) y 1:3.163 para el HC.

El Ministerio de Salud designó al INTA de la Universidad de Chile, centro de referencia nacional para el seguimiento de personas con PKU e HFA. Este programa está conformado por un equipo multidisciplinario con amplia experiencia en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los errores innatos del metabolismo. Se debe mencionar, que el Estado subvenciona la fórmula sin fenilalanina de manera universal y de por vida, lo que ha permitido que las personas con PKU crezcan y se desarrollen normalmente.

Debido a los avances tecnológicos relacionados con el diagnóstico neonatal y a la implementación de nuevos tratamientos efectivos, el número de patologías a ser pesquisadas a través de estos programas se ha ampliado considerablemente. Es así como el Colegio de Genética Médica de EEUU (ACMG) elaboró un listado de patologías a ser detectadas en el periodo neonatal, recomendando incluir en los programas un panel de 32 patologías primarias y 25 secundarias. 42 de ellas responden satisfactoriamente a un tratamiento nutricional, previniendo la discapacidad neurológica o la muerte.

Con el propósito de ampliar el beneficio de prevención y de estar a la vanguardia en materia de pesquisa neonatal en la Región, el Ministerio de Salud de Chile, ha decidido incrementar el número de patologías a un total de 26: 24 de origen metabólico y 2 endocrinológicas. Esta decisión se basó en la evidencia a nivel país, en relación al diagnóstico y tratamiento a largo plazo, y a que el Estado subvenciona el tratamiento en todas ellas.

Basado en la extensa trayectoria del INTA en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas, y a que cuenta con profesionales altamente calificados con amplio conocimiento, experiencia y habilidades específicas en la pesquisa neonatal; el Ministerio de Salud le adjudicó la responsabilidad de iniciar el programa piloto para la pesquisa neonatal de estas 26 patologías, con la meta de ampliarlo a mediano plazo a toda la población de recién nacidos del país. Se espera llegar al diagnóstico de 198 casos cada año, lo que incidirá en mejorar los indicadores de salud relacionados con daño neurológico y mortalidad infantil, pero también aumentará la equidad en salud preventiva en la población de nuestro país.