

Esta sección contiene los artículos originales de las Revistas de Pediatría de las Sociedades de Pediatría del Cono Sur seleccionados para ser publicados por los países integrantes durante el año 2012

Cribado neonatal

AC. EDUARDO MAZZI GONZALES DE PRADA¹, VALERIA BOHRT TERCEROS²

1. Jefe del Departamento de Enseñanza e Investigación. Centro Médico Especializado-CEMES-La Paz.
2. Médica-Cirujana. Centro Médico Especializado-CEMES-La Paz.

ABSTRACT

Neonatal screening

Introduction: Early neonatal screening detects several congenital diseases, which can be diagnosed and treated sooner to decrease the morbi-mortality of children. **Objectives:** To detect abnormal values of TSH and PKU and recognize early cases of hypothyroidism and phenylketonuria. **Design:** Prospective and descriptive study. **Place:** Centro Médico Especializado "CEMES". La Paz. Bolivia. **Methods:** From 1997 to 2010 we determined the levels of TSH and PKU in all healthy newborns in CEMES through blood spots in filter paper. We excluded premature and sick babies. The study was performed after the second day of life. The abnormal TSH levels were immediately checked by serological testing. The number of newborns was 2.142 and 224 were excluded for different reasons. The final number was 1.918 patients. **Results:** We found 31 positive TSH cases but confirmed only one newborn with congenital hypothyroidism, which turned out to be transient and all PKU testing was negative. **Conclusions:** We found one case of hypothyroidism in 1.918 patients and no cases of phenylketonuria in 808 patients. The neonatal screening is easy to perform, cheap and should be performed in all newborns.

(**Key words:** Neonatal screening, TSH, PKU, hypothyroidism, phenilketonuria).

Rev Soc Bol Ped 2010; 49 (3): 145-9

RESUMEN

Introducción: El cribado neonatal permite detectar en forma temprana varios defectos congénitos: metabólicos, endocrinológicos, etc., que diagnosticados y tratados en forma oportuna disminuyen la morbi-mortalidad infantil. **Objetivo:** Determinar en forma temprana la incidencia de valores anormales de tirotropina (TSH) y fenilalanina, para reconocer precozmente los casos de hipotiroidismo y fenilcetonuria neonatal. **Diseño:** Estudio prospectivo y descriptivo. **Lugar:** Centro Médico Especializado-CEMES- La Paz. Bolivia. **Material y Métodos:** Desde el año 1997 hasta el 2010 se determinaron en forma prospectiva y a partir del segundo día de vida a todos los recién nacidos en CEMES, los niveles de TSH y de fenilalanina en "spots" de sangre seca en papel filtro. Las pruebas se realizaron en los recién nacidos saludables y a término. Se excluyeron los recién nacidos pre término y aquellos a término enfermos. Los casos de TSH elevados fueron prontamente verificados mediante la determinación sérica de las hormonas tiroideas. El número de recién nacidos estudiados fue de 2.142, se excluyeron 224 neonatos por alta precoz, negativa de los padres, enfermedad, etc., realizándose el cribado en 1 918 pacientes. **Resultados:** De 1 918 pacientes cribados para TSH, 31 pruebas fueron positivas,

Correspondencia a:
Ac. Eduardo Mazzi Gonzales de Prada
E-mail: doctormazzi@gmail.com

de las cuales solamente en un neonato se confirmó hipotiroidismo congénito mediante las pruebas serológicas de función tiroidea y con el diagnóstico final de hipotiroidismo transitorio. Las 808 pruebas para la determinación de fenilalanina fueron negativas. **Conclusiones:** Nuestro estudio demuestra una incidencia de un caso de hipotiroidismo por cada 1 918 neonatos vivos y ningún caso de fenilcetonuria en 808 pruebas. El cribado neonatal es factible de realizar, económico y debe ser adoptado en forma universal.

(Palabras clave: Cribado neonatal, TSH, PKU, hipotiroidismo, fenilcetonuria).

Rev Soc Bol Ped 2010; 49 (3): 145-9

ESTE TRABAJO LO PUEDE ENCONTRAR EN EXTENSO EN WWW.SciELO.ORG