

HOSPITAL LA VICTORIA

**COLECCIÓN
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

FOLLETO N° **3**



EDITORA:
MARTALUCÍA TAMAYO F., MD., MSc.

**LA IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL
NUEVAS PERSPECTIVAS EN COLOMBIA**

SEPTIEMBRE DE 1997

**COLECCIÓN
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

FOLLETO NO. 3

**LA IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL
NUEVAS PERSPECTIVAS EN COLOMBIA**

AUTORES:

Jaime E. Bernal Villegas.,MD,PhD
Martalucía Tamayo F.,MD,MSc
Juan Manuel García Gómez.,MD
Vicente Rodríguez Montoya.,MD
Juan Carlos Prieto.,MD.,MSc

Hospital la Victoria - Secretaría Distrital de Salud.

SEPTIEMBRE DE 1997

HOSPITAL LA VICTORIA

ESTE NÚMERO ES UNA PUBLICACIÓN DE:

1.- HOSPITAL LA VICTORIA -SECRETARÍA DISTRITAL DE SALUD

Entidades colaboradoras de la colección:

- Red Colombiana de Medicina Genética - PREGEN
- INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA- Facultad de Medicina
- Universidad Javeriana (Programa de atención a limitados visuales y auditivos)
- FUNDACIÓN OFTALMOLÓGICA NACIONAL
- ORL - FUNDACIÓN SANTA FE
- ORL - HOSPITAL SAN IGNACIO. Universidad javeriana
- HOSPITAL PERSEVERANCIA - Secretaría Distrital de Salud.

ÍNDICE

1 - Introducción	4
2- Importancia del Tamizaje Neonatal	5
3- Tamizajes Neonatales	6
4- Tamizaje de errores congénitos del metabolismo	8
5- El Tamizaje Neonatal de Tiroides	11
6- Nuevo Tamizaje Auditivo en el Recién Nacido	12
7- Factores de Riesgo para la Pérdida Auditiva en el Recién Nacido ...	14
8- Tabla No 1	16
9- Tabla No 2	17
10- Bibliografía Recomendada	18
11- Otros Números de la Colección "Derecho a Vivir en Desventaja	20

INTRODUCCIÓN

Un bebé, es frágil, indefenso, dependiente, y por lo mismo, nace en desventaja. Depende del cuidado y el amor de los adultos para sobrevivir, para desarrollarse como un ser normal. Mayor desventaja presenta, ante las enfermedades que no son evicentes desde el nacimiento sino que se van haciendo manifiestas a medida que el niño crece. Muchas veces ya es demasiado tarde cuando se descubren. Cabe entonces pensar en lo sabio de los adagios populares, cuando desde siempre se ha oído decir: "Más vale prevenir que lamentar". Y es que allí radica el principio de la medicina, en la prevención. Sabio manejo de los programas de salud de hoy en día.

Vive en desventaja un bebé a quien no se le diagnostica a tiempo una enfermedad metabólica que sin un manejo acertado le ocasionará trastorno mental y otras deficiencias. Vive en desventaja el niño que presenta hipotiroidismo congénito, y no se hace nada por tratarlo y manejarlo adecuadamente desde un principio. Vive en desventaja el bebé que presenta hipoacusia y no se detecta tempranamente ni recibe una rehabilitación adecuada. Según esto, **PARECE FÁCIL NACER Y VIVIR EN DESVENTAJA**. Está claro entonces que necesitamos detectar las cosas a tiempo para actuar y prevenir daños mayores. Si tan sólo los ginecólogos, pediatras, padres y demás familiares lo comprendieran así desde un principio, se evitarían muchas frustraciones, dolores, culpas, y gastos innecesarios.

Pensemos en lo que significa **VIVIR EN DESVENTAJA**. Vivir en desventaja entonces, es tener alguna característica especial que nos diferencia de la mayoría de los individuos y que posiblemente nos hace vivir en condiciones diferentes. Vivir en desventaja significa también aprender a **Convivir con el problema o la enfermedad**, cosa que no es fácil, pero tampoco imposible. La familia de quien tiene que <vivir en desventaja>, es la que debe apoyarlo y luchar por sacarlo adelante, por doloroso que sea. Alguien tiene que empezar a despertar, entender y luchar por **EI DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**.

MARTALUCÍA TAMAYO FERNÁNDEZ

Editora

IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL

La experiencia científica mundial ha demostrado que del 20 a 30% de los casos de mortalidad pediátrica hospitalaria tiene como base una enfermedad genética. Los análisis de la morbilidad infantil son aún más sorprendentes; entre el 2 y 3% de todos los recién nacidos se encuentran malformaciones congénitas, cerca del 60% de todos los abortos espontáneos tienen como causa un trastorno genético embrionario, y el 1.5% de todas las admisiones a un hospital general universitario en los Estados Unidos son debidas a enfermedades genéticas (Bernal et al., 1992).

SEPTIEMBRE DE 1997

Esto ya da una idea aproximada de la necesidad de que se busque la enfermedad genética en la población infantil. Si a ésto se suman los trastornos que no son evidentes desde el nacimiento, como sucede con las alteraciones bioquímicas de origen genético, se llega entonces a la conclusión de que cualquier programa que pretenda detectar tempranamente los errores congénitos del metabolismo y otros tipos de patología genética, debe tener especial relevancia dentro de las políticas de salud destinadas a la población pediátrica de un país como el nuestro. Es bien claro que, a pesar de su aparente baja frecuencia aislada, la enorme diversidad de la enfermedad genética representa un importante problema de salud pública. Si a ésto se añade el hecho de que la enfermedad genética se está sobre representando en el espectro de la patología global, gracias a la disminución y control de la enfermedad infecciosa infantil, puede comprenderse que estamos abocados a un problema que aumentará en los próximos años.

Son varias las formas clínicas de aproximar la enfermedad genética, pero podrían agruparse en aquellas que buscan un diagnóstico, aquellas que pretenden detectar heterocigotos-portadores, y las de tamizaje de la población general. Las acciones clínicas que buscan un diagnóstico son las más comunes en la práctica médica corriente. Se ven allí pacientes en quienes ya se sospecha una enfermedad genética, y se busca por medios clínicos o de laboratorio un diagnóstico que permita un tratamiento y una adecuada asesoría genética personal y familiar. Las tendientes a detectar portadores sanos de algún gen patológico, tienen interés en parejas consanguíneas, en grupos altamente endogámicos, en casos de enfermedades particularmente frecuentes en una población, o en aquellos que la manifestaciones del gen son teorías (diagnóstico presintomático).

Finalmente, las acciones tendientes al tamizaje de la población general están dirigidas a buscar individuos con genotipos o fenotipos que se sabe que están asociados con una enfermedad, o que puedan producir la en determinadas circunstancias ambientales (National Academy of Sciences, Genetic Screening. Programs, Principles and Research, Washington DC, 1975). Particularmente en lo que se refiere al TAMIZAJE NEONATAL, para detectar anomalías genéticas de tipo metabólico, estos programas se han implementado de manera importantes nivel mundial, mejorándolos y complementándolos con la búsqueda de otras enfermedades, como los estudios de tiroides neonatal, hemoglobiopatías, trastornos auditivos, etc. Una revisión completa del estado de estos programas en el mundo, puede encontrarse en Therrell (1987). La Tabla No. 1 muestra parte de estos datos resumidos y amplía la información para Colombia.

TAMIZAJES NEONATALES

El médico pediatra debe explicarle claramente a los padres, que hay una serie de enfermedades que no son aparentes al nacimiento y que requieren de algunos exámenes para su diagnóstico. Tal sería el caso del hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y otros defectos metabólicos congénitos que detectados a tiempo pueden tratarse, previniendo el desarrollo de serios problemas en el bebé, como

HOSPITAL LA VICTORIA

son el retardo mental y otras secuelas. Por otra parte, la sordera congénita es otro aspecto importante a explorar en el recién nacido, pues para nadie es un secreto que el éxito en la rehabilitación del niño sordo está en la prontitud con que se inicien las terapias y el manejo del problema. Por estas razones en algunos países del mundo, los programas de tamizaje neonatal son rutinarios e incluso obligatorios.

Mucho se ha dicho sobre lo que debería ser un programa de tamizaje neonatal. En lo que realmente si hay acuerdo mundial, es en la necesidad de que cada país lo adecúe a sus necesidades. Por eso Colombia debe implementar programas colombianos hechos por colombianos, pues somos nosotros mismos quienes conocemos nuestras patologías y las características de nuestra población. Con ello la medicina colombiana debe adaptar el programa a su comunidad. Como es obvio pues, no puede existir un programa ideal internacional que cubra las necesidades del mundo entero, dado que cada país, cada cultura y cada población son diferentes.

El tamizaje hace referencia a la búsqueda al azar, o separación de una característica especial dentro de la población general. Es decir, que es un método de selección, no un método diagnóstico. Por lo tanto, deben seleccionarse primero las enfermedades que sean más frecuentes, debe utilizarse el método diagnóstico más fácil, económico y confiable, debe manejar una metodología de programa que permita el mayor cubrimiento posible, hacer un seguimiento especializado, manejar adecuadamente la información, evaluar cuidadosamente los resultados y mantener un control de calidad impecable.

La mayoría de los países desarrollados tienen programas de tamizaje neonatal desde hace varios años. No se trata pues de nada nuevo. En Colombia estos programas comenzaron en 1988, cuando Pregon implementó un paquete de exámenes que se adecuó al país, de modo que se inició ofreciendo 10 pruebas distintas de laboratorio que permitían identificar el más importante grupo de enfermedades. Todo tamizaje neonatal busca separar del grupo total de individuos, a aquellos que tiene más probabilidad de tener una enfermedad en cuestión. Para tal efecto, se trazan umbrales a partir de los cuales se considera que la persona tiene mucha o poca probabilidad de estar afectado. Estos umbrales no son determinados de manera caprichosa, sino que son el resultado de un cuidadoso análisis de todos los factores que pueden influir en la medición de los parámetros que se utilizan como indicadores de la enfermedad. Todo programa tiene entonces, alguna probabilidad de no detectar como posiblemente anormal alguna de las personas estudiadas (falsos negativos), o de detectar como sospechosos a un número de personas que no tienen el problema (falsos positivos). De cualquier manera, estos programas deben emplear una metodología y unas políticas de repetición de exámenes que les permita confirmar cada caso, y llegar a una definición diagnóstica clara que no deje dudas sobre quien tiene o no tiene una determinada enfermedad.

SEPTIEMBRE DE 1997

TAMIZAJE DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

*ENFERMEDADES DETECTADAS POR TAMIZAJE EN COLOMBIA
(Ver Tabla No. 2)*

1. FENILCETONURIA:

- *Enzima: FENILALANINA HIDROXILASA
- *Función de la enzima: conversión de fenilalanina a tirosina.
- *Resultado metabólico: acumulación de fenilalanina y sus metabólicos.
- *Manifestaciones clínicas: hipopigmentación de pelo y piel, eczema, malabsorción intestinal y retardo mental.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Guthrie, cloruro férrico, cromatografía de aminoácidos.

2. HISTIDINEMIA:

- *Enzima : HISTIDINASA
- *Función de la enzima: conversión de histidina a ácido urocánico.
- *Resultado metabólico: marcado aumento en la excreción urinaria de histidina.
- *Manifestaciones clínicas: trastorno cerebral que involucra el habla y retardo mental.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico, cromatografía de amino ácidos (aa).

3. TIROSINEMIA:

- *Enzima: p-HIDROXIFENILPIRUVATO OXIDASA
- *Función de la enzima: conversión de ácido p-hidroxifenilpirúvico a ácido homogentísico.
- *Resultado metabólico: acumulación de metabólicos de la tirosina.
- *Manifestaciones clínicas: cirrosis hepática, defecto tubular renal, episodios de porfiria hepática aguda.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico, cromatografía de aa.

4. ALCAPTONURIA:

- *Enzima: ÁCIDO HOMOCIENTÍSICO OXIDASA
- *Función de la enzima: conversión del ácido homogentísico a maleil-acetoacético.
- *Resultado metabólico: marcado aumento en la excreción urinaria de ácido homogentísico.
- *Manifestaciones clínicas: orina que se torna oscura en reposos, pigmentación oscura de cartilago y colágeno y artritis.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico.

HOSPITAL LA VICTORIA

5. ENFERMEDAD DE ORINA EN JARABE DE ARCE:

- *Enzima: DECARBOXILASA DE CETO ÁCIDOS.
- *Función de la enzima: decarboxilación oxidativa de los ácidos acetoisovalerico, acetoisocaproico y a-cero-b-metilvalerico.
- *Resultado metabólico: marcada eliminación urinaria de esos cetoácidos y de valina, leucina e isoleucina.
- *Manifestaciones clínicas: retardo mental y físico, problemas de alimentación y orina con olor a jarabe de arce.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico.

6. ENFERMEDAD DE OASTHOUSE:

- *Enzima: No definida.
- *Resultado metabólico: Absorción deficiente de metionina.
- *Manifestaciones clínicas: hiperpnea y convulsiones en el período neonatal.
- *Herencia-. Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico.

7. TIROSINOSIS:

- *Enzima: Posiblemente la TRANSAMINASA HEPÁTICA de la TIROSINA.
- *Resultado metabólico: Aminoaciduria generalizada.
- *Herencia: Probablemente Recesiva autosómica.
- *Tests: Cloruro férrico.

8. CISTINURIA:

- *Resultado metabólico: Transtorno en la reabsorción tubular renal decistina, lisina, arginina y ornitina, que se manifiesta particularmente por la formación de cálculos renales. Hay al menos tres formas.
- *Herencia: autosómica recesiva.
- *Tests: Nitroprusiato de sodio.

9. HOMOCISTINURIA:

- *Enzima: CRISTATIONINA-B-SINTETASA.
- *Resultado metabólico: aumenta excreción urinaria de homocistina.
- *Manifestaciones clínicas: ectopia lentis, osteoporosis y lesiones tromboticas de arterias y venas.
- *Herencia: Recesiva autosómica.
- *Tests: Nitroprusiato de plata.

10. DISULFIDURIA B-MERCAPTOLACTATO CISTEINA:

SEPTIEMBRE DE 1997

*Enzima: MERCAPTOPIRUVATO SULFURTRANSFERASA.

*Resultado metabólico: excreción aumentada de aminoácidos que contienen sulfuro.

*Manifestaciones clínicas: retardo mental.

*Herencia: Recessiva autosómica.

*Tests: Nitroprusiato de sodio.

11. MUCOPOLISACARIDOSIS:

*Enzimas: variadas, según la clase de mucopolisacaridosis. Esta clase de compuestos incluyen el ácido hialurónico, el ácido condroitin sulfato, la condroitina,

el queratan sulfato, la heparina y el ácido heparin sulfúrico.

*Resultado metabólico: Variados defectos con o sin retardo mental, pero todos con severas anomalías articulares y óseas.

*Clases de enfermedad: Se incluyen en Morquio, Hurler, Hunter, Sheie, y San Filippo.

*Herencia: autosómicas recesivas; pero el Síndrome de Hunter es recesivo ligado a X.

*Tests: Toluidina azul y albumina acida.

12. ERITROENZIMOPATIAS HEREDITARIAS:

*Se conocen más de veinte diferentes deficiencias hereditarias de enzimas del eritrocito y por lo menos catorce de ellas están asociadas con hemólisis aguda o crónica y con hiperbilirrubinemia neonatal.

*Enfermedad hemolítica: Causada por deficiencia de Adenilato Kinasa (AK).

*Anemia hemolítica: Causada por deficiencia de adenilato de Hexoquinasa (Hx).

*Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (G6PD).

*Anemia Hemolítica Severa: Causada por deficiencia de Glucosa Fosfato Isomerasa (GFI).

*Acumulación de Glicogeno por déficit de Fosfofructoquinasa (F F K).

*Intolerancia a la Frutosa causada por déficit de Adolasa (AL).

*Daño hemolítico por déficit de Glicer aldehido 3-p. Deshidrogenasa (G A 3 P D).

*Déficit de Piruvatokinasa (PK) que dificulta la glicolisis del glóbulo rojo.

EI TAMIZAJE NEONATAL DE TIROIDES

CLASES DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO:

*Hipotiroidismo transitorio

*Hipotiroidismo primario

*Hipotiroidismo secundario

*Hipotiroidismo terciario

HOSPITAL LA VICTORIA

Es otro de los aspectos importantes a evaluar en un recién nacido, sobretodo cuando se piensa que en la mayoría de los casos el defecto no es evidente desde que el bebé nace, sino que con frecuencia se detecta cuando ya ha causado daños que pueden ser irreversibles. Se pueden utilizar como indicadores el T4 o el TSH. Dado el costo de estas pruebas, la mayoría de los programas de tamizaje no las hacen simultáneamente, aunque en la actualidad Pregon evalúa ambos parámetros en todo recién nacido. Tanto el T4 como el TSH tiene sus limitaciones. Cuando se usa sólo T4 como método de tamizaje, es importante saber que la prueba debe ser realizada entre los primeros 5 días de vida. Por el contrario, cuando se usa TSH como prueba de cernimiento, se debe practicar el examen un poco más tarde, aunque también se pueden perder algunos casos de elevación retardada del TSH. Por todo esto, lo mejor es hacer medición simultánea de TSH y T4 neonatal.

Los resultados del tamizaje en Colombia hasta el año de 1995, demostraron que había 1 hipotiroideo por cada 1400 recién nacidos analizados, cifras ligeramente más altas de las reportadas en otras partes del mundo. La última evidencia analizada en el país durante 1997, muestra que al utilizar las pruebas de T4 y TSH simultáneamente, la detección temprana y oportuna de hipotiroideos es mejor, y en efecto, la frecuencia estimada para Colombia parece ser un poco mayor de la reportada en 1995. Dentro de 54.367 niños tamizados en los últimos 9 años, se han diagnosticado 35 con hipotiroidismo.

En Colombia hemos sido pioneros en desarrollar y recomendar la medición tanto del T4 como del TSH, ya que ésto confiere una mayor sensibilidad que el uso de una sola de estas técnicas, ya *que los falsos* negativos usando solo T4 o TSH llegan a 3-5% de los casos de hipotiroidismo que son causados por disfunción pituitaria y el 3-14% de los casos en los que los pacientes presentan hipotiroxinemia y elevación retardada del TSH. En los Estados Unidos, donde se usa solo una de estas mediciones, no se detectan entre el 6 y el 12% de los casos de hipotiroidismo congénito (Fisher, 1987; Hanna y cols, 1986; de Zegher y cols, 1992; LaFranchi y cols, 1985). Traduciendo esta situación a nuestro medio es fácil calcular que en Colombia deben nacer cerca de 400 hipotiroideos al año, de los cuales se perderían entre 24 y 48 si se usa solamente T4 o TSH y no ambas determinaciones simultáneamente. De todas las enfermedades que se pueden tamizar, la más frecuente en Colombia es el hipotiroidismo congénito.

NUEVO TAMIZAJE AUDITIVO EN EI RECIÉN NACIDO

Los estudios científicos sobre la hipoacusia en la población Colombiana, han demostrado que más del 35% de las sorderas son de origen genético, y la mayoría de ellas de herencia autosómica recesiva; siguen en frecuencia las sorderas de origen ambiental, como las producidas por ictericia, rubeola, toxoplasma, etc (Tamayo y cols, 1992,1993).

SEPTIEMBRE DE 1997

Los datos epidemiológicos mundiales muestran que en los Estados Unidos nacen anualmente entre 2000 y 4000 niños profundamente sordos; que cerca del 10% de los adultos y el 5% de los niños en la población general, *tienen alguna* clase de limitación auditiva. La prevalencia actual de la sordera se ha estimado entre 1/600 y 1/1200 recién nacidos (Tamayo y Bernal, 1993). Estos valores aumentan si se consideran los múltiples casos que pasan por una unidad de recién nacidos, los que suelen ser particularmente más susceptibles a presentar una pérdida auditiva. Si la incidencia de hipoacusia neonatal suele ser en promedio de 1/1000 nacidos vivos en la población general, entre los niños tratados en unidades de cuidado neonatal la frecuencia suele subir a 1/50. Es decir, que de cada 50 bebés manejados en las unidades de cuidados neonatales, uno suele presentar hipoacusia o sordera. Estos datos resaltan la importancia de que se realice una evaluación audiológica en estos servicios hospitalarios, antes de dar de alta a los bebés. La necesidad de un diagnóstico temprano, radica en el valor que encierra una terapia de rehabilitación temprana, mejorando notablemente el pronóstico del bebé con pérdida auditiva.

En general, la literatura científica mundial demuestra que aún se está detectando tardíamente la sordera en la población infantil. Los estudios en Colombia han arrojado evidencia de que en la mayoría de los niños sordos, el 58% de los casos, el problema auditivo se identificó después de los dos años de edad (Tamayo y cols, 1992). Todo esto demuestra no sólo la importancia de detectar tempranamente la sordera e hipoacusia, sino de que se creen programas que hagan tamizaje o que se dediquen a la detección de dichas pérdidas auditivas en los bebés.

Los tamizajes neonatales para sorderas e hipoacusias habían tropezado siempre con el inconveniente de tener que hacerse con potenciales evocados de tallo cerebral. Más recientemente se demostraron las ventajas de una nueva metodología denominada Potenciales Otoacústicos Evocados (POE), lo que fue respaldado por el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos, quienes hicieron recomendaciones muy precisas sobre los tamizajes para sorderas en niños:

- a- Todo neonato admitido a una unidad de recién nacidos debe tamizarse para pérdida auditiva antes de abandonar el centro médico.
- b- Todos los recién nacidos deben tamizarse dentro de los tres primeros meses de vida.
- c- El modelo preferido para el tamizaje debe comenzar con una prueba de potenciales otoacústicos evocados (POE).
- d- El tamizaje neonatal no debe reemplazar la vigilancia de hipoacusias y sorderas en la infancia.
- e- Es esencial la educación sobre los signos tempranos de pérdida auditiva, a quienes proveen el cuidado de la salud (NIH, 1993).

Igualmente adhieren al tamizaje auditivo universal antes de los tres meses, la Academia Americana de Pediatría; la Academia Americana de Habla, Lenguaje y

HOSPITAL LA VICTORIA

Audición; la Academia Americana de ORL y cirugía de cabeza y cuello; y la Academia Americana de Audiología.

FACTORES DE RIESGO PARA LA PÉRDIDA AUDITIVA EN EL RECIÉN NACIDO

Un recién nacido que haya presentado los siguientes antecedentes, debe ser considerado como de “alto riesgo” de presentar una posible pérdida auditiva, y debe alertar al médico pediatra, al ginecólogo que haya atendido el parto, o a los especialistas de la unidad de cuidado neonatal, sobre la necesidad de verificar el estado auditivo del bebé.

En general ya existe un consenso sobre los factores que determinan un mayor riesgo de pérdida auditiva. Estos son:

- Apgar inferior a 4 después de 10 minutos
- Meningitis bacteriana tratada u Otros tipos de meningitis
- Infecciones tipo TORCH (Toxoplasma, Rubeola, Citomegalovirus o Herpes)
- Ictericia neonatal o hiperbilirrubinemias
- Exanguíneo-transfusión
- Sepsis neonatal
- Hipoxia o anoxia neonatal
- Hemorragia fetal intracerebral
- Tratamientos con medicamentos ototóxicos (aminoglicósidos, furosemida, ácido etacrínico)
- Peso al nacer inferior a 1500 gramos
- Anomalías congénitas cráneo-faciales (defectos del 1er y 2do arcos bronquiales)
- Traumatismo cráneo-encefálico
- Hipoacusia neurosensorial o sordera en alguno de los padres Hipoacusia neurosensorial o sordera en hermanos u otros familiares Antecedente de consanguinidad (o parentesco) entre los padres.

El seguimiento que debe hacerse a un bebé recién nacido que sea sometido a un estudio de Potenciales Otoacústicos Evocados (POE), debe ser el siguiente:

- Primera toma de POE
- Si es normal, no requiere otros exámenes inmediatos
- Si es anormal, los POE deben repetirse a los 15 días.
- Si los POE persisten anormales, deben realizarse Potenciales Evocados de Tallo Cerebral.
- Si los potenciales de tallo también son anormales, el neonato debe ser remitido al Otorrinolaringólogo, especialista en sorderas e hipoacusias.
- Todo bebé detectado con hipoacusia o sordera, debe tener simultáneamente una *evaluación oftalmológica*, dirigida a detectar posibles problemas de cristalino o retinianos asociados. La vigilancia oftalmológica del niño sordo debe mantenerse siempre.

SEPTIEMBRE DE 1997

- El bebé debe ser remitido también al médico genetista, quien determinará en lo posible la causa de la hipoacusia o sordera.
- Una vez determinada la etiología, se podrá proceder a la respectiva asesoría genética.
- En caso de detectarse una causa genética, debe pasarse a un estudio genético familiar.
- Según la valoración del médico otólogo y de la fonoaudióloga, el bebé debe entrar a un plan de rehabilitación inmediata o iniciarse el uso de audífonos tempranamente.
- Todo neonato hipoacúsico debe tener un seguimiento estricto por los servicios de otología y fonoaudiología.

TABLA No. 1

TAMIZAJE PARA:	PREG EN	USA	CANADA	ESPAÑA	OTROS PREGEN COLOMBIANOS
HIPOTIROIDISMO T4	*	-	-	-	-
HIPOTIROIDISMO TSH	*	*	*	*	*
HEMOGLOBINAS	*	*	ALGUNOS	*	*
FENILCETONURIA	*	*	*	*	*
GALACTOSEMIA	*	*	*	*	*
BIOTINIDASA	*	ALGUNOS	ALGUNOS	ALGUNOS	-
HOMOCISTINURIA	*	ALGUNOS	ALGUNOS	ALGUNOS	-
ALCIUNOS	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
CISTINURIA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
TIROSINEMIA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
IMINOGLICINURIA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
ENE. DE HARTNUP	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
HIDROXIPROLINEMIA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
ACIDURIA ARGINOSUCCÍNICA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
DEFICIENCIA DE PROLIDASA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
DEFICIENCIA DECISTATIONASA	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
SÍNDROME DE FANCONI	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-

HOSPITAL LA VICTORIA

ACIDEMIAS ORGÁNICAS	*	-	ALGUNOS	ALGUNOS	-
CITRULINEMIAS	*	-	-	-	-
Otros Servicios sin costo para el paciente					
EXAMENES PARA DIAGNÓSTICO	*	*	*	*	-
CONSULTAS DE ESPECIALISTAS	*	*	*	*	-
CONSULTAS DE SEGUIMIENTO	*	*	*	*	-

TABLA No. 2

Trastornos de aminoácidos mejor detectados en orina (Según Shih y cols, 1991).

AMINIÁCIDO AUMENTADO	TRASTORNO PRIMARIO.
CISTINA	CISTINURIAS
AMINOÁCIDOS NEUTROS	ENFERMEDAD DE HARTNUP
GLICINA	IMINOGLICINURIA
HIDROXIPROLINA	HIDROXIPOLINENIA
ÁCIDO GLUTÁMICO	AMINOCIADURÍA DICARBOXILÍCA
ARGININA	INTOLERANCIA A LA PROTEÍNA LISINÚRICA
ÁCIDO ARGININOSICCÍNICO	ACIDURÍA ARGININOSUCCÍNICA
METIONINA	HOMOCISTINURIA POR MALABSORCIÓN DE METIONINA
HOMOCISTINA	HOMOCISTINURIA (VIT B12)
CISTATIONINA	CISTATIONINEMIA
S-SULFOCISTEINA	DEFICIENCIA DE SULFITO OXIDASA
GLICINA	HETEROCIGOTO PARA IMINOGLICIANURIA GLUCOGLICINURIA
GENERALIZADA	SINDROME DE FANCONI
CARNOSINA	DEFICIENCIA DE CARNISINASA
TRIPTÓFANO	TRIPTOFANURIA
FOSFOETANOLAMINA	HIPOFOSFATA CIA
ASPARTILGLICOSAMINA	ASPARTIL GLICOSAMINURIA
GLICILPROLINA	DEFICIENCIA DE PROLIDASA

SEPTIEMBRE DE 1997

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

-Bernal Villegas Jaime E., *Genética Clínica Simplificada*. PREGEN División Editorial, Bogotá, Colombia, 1992.

-Tamayo Martalucía (Ed). *Manual Básico de Genética en las sorderas, cegueras y sordo-cegueras*. Instituto de Genética Humana, Universidad Javeriana, y Fundación Oftalmológica Nacional. Bogotá, Colombia. Financiado por la Unión Latinoamericana de Ciegos (ULAC) y la Organización Nacional de Ciegos de España (ONCE), 1997

-Tamayo, Marta L. (1989): Estudios genéticos en la población sorda Colombiana: Síndrome de Usher. Tesis presentada a la facultad de Ciencias básicas, programa de Post-Grado, Máster de la Pontificia Universidad Javeriana en Bogotá, Colombia.

-Tamayo M.L., Bernal J.E., Tamayo G., Silva J.C. (1989): Síndrome de Usher en una población sorda Colombiana. *Universitas Médica*, Vol. 30 (1):37-43.

-Tamayo M.L., Bernal J.E., Tamayo G., Frías J.L., Vergara O., Alvira G., Rodríguez V., Uribe J.I., Silva J.C.: Usher syndrome in Colombia. *Clinical Genetics* vol 40, 1991.

-Tamayo M.L., Tamayo G., Bernal J.E., Frías J.L.: A study of the etiology of deafness in an institutionalized population in Colombia. *Am J Med Genet*, 44: 405-408, 1992.

-Tamayo M., Plaza S., Bernal J., Maldonado C., Alvira G., Tamayo G., Zambrano M. (1993). Resonancia Magnética Cerebral en Síndrome de Usher. *Univ Med* vol 34, No.1: 25- 31.

-Tamayo Marta L., Bernal Villegas Jaime (1993). Importancia de la Evaluación Genética en el estudio del niño con limitación visual. *Revista "Pediatría"*. Vol 28 No.2: 96-101.

-MD. Weston, PM Keiley, J. Sumegi, C. Molier, LD. Hoover, R. Smith, F Gibson, J. Waish, P. Steel, S. Brown, A. Martini, ML. Tamayo, S. Jacobson and WJ. Kimberling. (1994) A gene coding for a myosin protein is implicated in Usher Syndrome type IIb. *Nature*.

-Wj Kimberling, MD Weston, C Molier, Van Aarem A, WRJ Cremers, J Sumegi, P Ing, C Connolly, A Martini, M Milani, ML Tamayo, JE Bernal, J Greenberg and C Ayuso. (1995). Gene mapping of usher syndrome type IIa: Localization of the gene to a 2.1-cM segment on chromosome 10q41. *Am. J. Hum. Genet.* 56: 216-223.

SEPTIEMBRE DE 1997

**OTROS NÚMEROS DE LA
COLECCIÓN**

DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA:

**Folleto No. 1: SÍNDROME DE DOWN – la desventaja mas frecuente.
Hospital Perseverancia – Secretaría Distrital de Salud.**

**Folleto No. 2: ASPECTOS GENÉTICOS BÁSICOS Y DE DISMOR-
FOLOGÍA.
Hospital Perseverancia – Secretaría Distrital de Salud.**

**Folleto No. 3: LA IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL: Nuevas
perspectivas en Colombia .
Hospital la Victoria – Secretaría Distrital de Salud.**