

Qué es la pesquisa neonatal y por qué es importante para prevenir daños irreversibles en los bebés

16/10/2021



El **hipotiroidismo congénito** constituye la causa endocrinológica de retardo mental y físico más frecuente. Este retraso mental es prevenible si se diagnostica y se trata desde los primeros días de vida extrauterina.

En Mendoza, existe desde 1999, el **Programa Provincial de Pesquisa Neonatal**, el cual funciona en el Hospital Pediátrico Dr Humberto Notti y cubre a todos los niños nacidos en la provincia (área estatal y algunos privados).

Gracias al programa, desde hace 22 años, se detectan enfermedades inaparentes de la infancia tales como: **hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, deficiencia de biotinidasa y fibrosis quística.**

Desde el punto de vista de prevención y promoción de la salud, es de gran importancia la realización de este estudio, ya que con unas gotitas de sangre del talón de los bebés recién nacidos, se puede detectar precozmente alguna de estas patologías y de esa forma, prevenir daños irreversibles. **Este estudio debe realizarse entre las 48 horas y el quinto día del recién nacido**

La más frecuente de estas patologías es el hipotiroidismo congénito.

¿Qué es el hipotiroidismo congénito?

El hipotiroidismo es la situación clínica resultante de una disminución de la actividad biológica tisular de la hormona tiroidea, la cual es necesaria para la maduración y el desarrollo de sistema nervioso. Y es congénito, porque se inicia desde el nacimiento.

En este estudio, se realiza la determinación de la **hormona TSH (hormona estimulante de la tiroides)** que se encuentra aumentado, lo que indica que la glándula tiroides no está funcionando normalmente.

En ese caso, hay que citar inmediatamente al paciente para completar los estudios necesarios para confirmar el diagnóstico de la enfermedad y comenzar el tratamiento, lo más pronto posible. El abordaje es relativamente sencillo ya que se realiza mediante la administración diaria de la hormona tiroidea, vía oral.

El Servicio de Endocrinología del hospital **Notti atiende alrededor de 15 casos nuevos por año**, teniendo una incidencia de 1 cada 2.500 a 3.000 niños nacidos vivos.

“Antes de la existencia del Programa de Pesquisa Neonatal eran pocos los casos en los cuales se hacía el diagnóstico temprano, siendo el retardo mental su consecuencia más grave, ya que en general el hipotiroidismo congénito es difícil de reconocer clínicamente al carecer de manifestaciones clínicas específicas en los primeros días de vida”, comentó Elsa Ayub, integrante del Servicio de Endocrinología y Adolescencia.

Otras manifestaciones clínicas que presenta el hipotiroidismo congénito no diagnosticado, es decir diagnosticados tardíamente, son: el retardo del crecimiento, retardo de la maduración ósea, signos clínicos orgánicos como constipación, macroglosia, ictericia, los cuales pueden ser revertidos con un tratamiento adecuado pero el daño neurológico no. Sin embargo el daño neurológico no puede revertirse si la patología no es tratada oportunamente. De ahí la importancia de hacer el diagnóstico precozmente.

“En esta etapa es muy importante poder concientizar a los padres sobre lo que implica que su hijo padezca esta enfermedad. En cada consulta se les explica y enseña a los familiares la necesidad de adherir y continuar con el tratamiento; ya que una vez diagnosticado el hipotiroidismo, ellos son los responsables de los menores por tanto los encargados de llevarlo a cabo”, informó Ayub.



Contención integral del paciente

Un soporte fundamental en la relación con la comunidad, es el que otorga el Área de Trabajo Social del Programa Provincial de Pesquisa Neonatal. En tal sentido, Daiana Novello y Lura Sajn, se encargan de establecer y afianzar la comunicación con

las familias, cuando el análisis de pesquisa o la necesidad de adherencia al tratamiento lo requieren.

“Cuando en la pesquisa se obtiene un valor elevado de TSH, **realizamos la recitación del recién nacido, es decir nos ponemos en contacto con las familias para que lo antes posible se presenten en el hospital**, para realizar una nueva toma de muestra. En ocasiones, si no podemos contactarnos directamente con las familias, nos comunicamos con la maternidad y hospital de origen, las áreas sanitarias u otras instituciones, para que a través de ellos logremos ubicar o establecer comunicación con la familia del recién nacido”, expresó Daiana Novello.

Todo el proceso de recitación o ubicación de la familia debe darse en muy corto plazo, a fin de no perder la oportunidad de que el recién nacido acceda al tratamiento en tiempo y forma. Luego, para que dicho tratamiento continúe de manera efectiva, es muy importante el seguimiento y acompañamiento de las familias, garantizando de esta manera el “Derecho a la Salud de los Niños”.

Sin embargo, en ocasiones, existen obstáculos para poder acceder a la salud, ente ellos la vulnerabilidad económica y social. Esto requiere un trabajo interinstitucional, realizando un abordaje, no solo desde la perspectiva del paciente con hipotiroidismo, sino que es necesario además, ampliar las estrategias con toda la red de contención posible, ya sea familia biológica o la red de contención comunitaria. Esto implica un trabajo inter y multidisciplinario para lograr la adherencia al tratamiento, con el firme objetivo de que el niño tenga un desarrollo integral.

Es necesario garantizar el “Derecho a la Salud” para todos los recién nacidos, niños y adolescentes. Por ello, el Programa Provincial no sólo es responsable de la pesquisa y confirmación del diagnóstico de las patologías, sino también, del tratamiento oportuno y seguimiento efectivo de los niños

con hipotiroidismo y otras enfermedades endocrino metabólicas congénitas.

Fuente: El Sol