

## Tamiz neonatal para detectar cardiopatías congénitas complejas. La nueva revolución en pediatría

Dra. Marcela Vela-Amieva \*, Dr. Jorge Espino-Vela \*\*

### RESUMEN

Existen evidencias sólidas que demuestran la utilidad de realizar de manera sistemática una prueba de saturación de oxígeno a todos los recién nacidos aparentemente sanos después de 24 horas de nacido y antes de 48 horas; a esta prueba se le ha llamado "tamiz neonatal para cardiopatías congénitas complejas" y sirve para detectar oportunamente anomalías cardíacas estructurales congénitas que cursan con hipoxemia. Las cardiopatías complejas con pronóstico grave que pueden detectarse por este método son: síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, atresia congénita de la válvula pulmonar, tronco arterioso, conexión anómala total de las venas pulmonares, transposición completa de las grandes arterias, tetralogía de Fallot y atresia de la válvula tricúspide.

Esta prueba se ha incorporado al conjunto obligatorio de pruebas para el tamiz neonatal en muchos países y su generalización a todo el mundo, parece inminente.

**Palabras clave:** Tamiz neonatal, cardiopatías congénitas complejas, hipoxemia neonatal, oximetría de pulso.

### ABSTRACT

There is solid evidence that demonstrate the usefulness of routine oxygen saturation testing in every apparently healthy newborn after 24 hours of life and before 48 hours. This procedure is known as "newborn screening for critical congenital heart disease" and serves to detect timely those congenital structural cardiac malformations with hypoxemia, such as heart syndrome, pulmonary valve atresia, truncus arteriosus, total anomalous pulmonary vein connection, complete transposition of the great arteries, tetralogy of Fallot and tricuspid valve atresia. This test has been included in the mandatory neonatal screening panel of many countries and its generalization all over the world, seems imminent.

**Key words:** Newborn screening, critical congenital heart disease, neonatal hypoxemia, pulse oxymetry.

\* Laboratorio de Errores Innatos del Metabolismo y Tamiz

\*\* Unidad de Publicaciones Médicas  
Instituto Nacional de Pediatría

Correspondencia: Dra. Marcela Vela-Amieva. Instituto Nacional de Pediatría. Av. IMAN No. 1, piso 9. Col. Insurgentes Cuicuilco, México 04530 D.F. Del. Coyoacán. Tel: 56 06 32 31 correo electrónico: dravelaamieva@yahoo.com

Recibido: mayo, 2013.

Aceptado: junio, 2013.

Este artículo debe citarse como: Vela-Amieva M, Espino-Vela J. Tamiz neonatal para detectar cardiopatías congénitas complejas. La nueva revolución en pediatría. Acta Pediatr Mex 2013;34:237-240.

[www.nietoeditores.com.mx](http://www.nietoeditores.com.mx)

### ¿Qué es el tamiz neonatal para detectar cardiopatías congénitas?

El tamiz neonatal (TN) celebra este año su cincuenta aniversario y se ha convertido en una de las prácticas pediátricas preventivas más utilizadas en el mundo; además el TN ha sido reconocido actualmente como uno de los diez logros más valiosos de salud pública.<sup>1</sup> Inicialmente, el TN fue concebido por Robert Guthrie como un sistema sencillo de recolección de sangre del talón de los recién nacidos en una tarjeta de papel filtro de algodón para la detección oportuna de la fenilcetonuria, enfermedad genética que

sin tratamiento oportuno, conduce a discapacidad intelectual grave e irreversible.<sup>2</sup> Conforme fue avanzando la tecnología médica, con el desarrollo de los radioinmunoensayos y las técnicas inmunoenzimáticas, se fueron identificando otras enfermedades, como el hipotiroidismo congénito, la hiperplasia suprarrenal congénita, la fibrosis quística y otros trastornos metabólicos hereditarios. Sin embargo, en la década de los años noventa del siglo XX, con el advenimiento de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), ocurrió la primera gran ampliación del tamiz, pues se pudieron detectar simultáneamente casi 50 distintas enfermedades.<sup>3</sup> También se han incorporado al TN sistemático, técnicas complejas de biología molecular para la detección de mutaciones de enfermedades tales como las inmunodeficiencias primarias graves.<sup>4</sup> En las últimas décadas se ha incorporado a los sistemas de TN la detección de hipoacusia mediante emisiones otoacústicas. Todo esto ha permitido que en los países desarrollados se establezca como obligatoria la determinación de al menos 29 enfermedades (Cuadro 1).<sup>5</sup>

En 2010, el Comité Consultor sobre Trastornos Hereditarios en los Recién Nacidos y la Infancia (Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children), recomendó agregar la detección de las cardiopatías congénitas complejas (CCC) mediante la oximetría de pulso al grupo de pruebas analíticas ("panel") aprobado de TN. En septiembre del 2011 la Secretaría de Salud de los EE.UU. aceptó dicha recomendación y recientemente, después de un intenso trabajo de análisis y consenso sobre los riesgos, beneficios y costos, la Academia Amiricana de Pediaría (America Academy of Pediatrics), la Asociación Americana del Corazón (American Heart Association, AHA) y el Colegio Americano de Genética Médica (Ame-

rican College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) decidieron avalar dicho tamiz.<sup>6</sup> Por esto, se espera que la práctica del tamiz neonatal para detectar cardiopatías congénitas complicadas (TNCCC) se generalice pronto en todo el mundo.

El objetivo del presente artículo es explicar qué es el TN para detectar cardiopatías congénitas, cuáles son algunas de sus principales características, así como sus limitaciones y sus beneficios.

Las cardiopatías congénitas ocurren aproximadamente en 1% de los nacidos vivos y se estima que cerca del 25% de ellas requerirá cateterismo, tratamiento quirúrgico o ambos, antes del año de edad, razón por la cual son consideradas como de mal pronóstico. Cuando los RN con una CCC no son detectados tempranamente, tienen riesgo de morir en los primeros días o en las primeras semanas de vida extrauterina.<sup>7</sup>

En la actualidad, algunas cardiopatías congénitas se detectan en forma prenatal con ultrasonido o mediante la exploración física neonatal completa y acuciosa; sin embargo, muchos recién nacidos son egresados del cunero sin diagnóstico, lo que los pone en riesgo de gran discapacidad o de muerte.<sup>8</sup>

### ¿Qué es la oximetría de pulso y cuáles cardiopatías puede detectar el TN?

La oximetría de pulso es una técnica no invasiva que mide la saturación de oxígeno como un reflejo de la hipoxemia. Para el TNCCC se debe utilizar un oxímetro de pulso especial, que resiste el movimiento; se realizan las determinaciones con sensores colocados en la mano derecha y uno de los pies (cualquiera de los dos) del recién nacido. La prueba suele durar diez minutos. La población que se estudia es la de niños mayores de 24 horas de vida extrauterina. De preferencia debe realizarse antes de los dos días de vida y antes de que egresen del cunero.

El estudio es normal cuando la saturación de oxígeno es mayor de 95% en la mano o el pie y la diferencia entre la saturación de la mano y el pie es menor o igual a 3%.<sup>9</sup> Cuando la prueba es dudosa o anormal, se repite en dos ocasiones, con diferencia de una hora cada una. Si la saturación de oxígeno continúa siendo menor de 90% o está entre 90 y 95% y la diferencia entre las mediciones del pie y de la mano es mayor de 3%, el tamiz se considera anormal, en cuyo caso el niño debe ser referido al Servicio de Cardiología Pediátrica para su evaluación urgente con un ecocardiograma.

**Cuadro 1.** Grupo de pruebas analíticas ('panel') de Tamiz Neonatal recomendado por el Colegio Americano de Genética Médica y avalado por la Academia Americana de Pediaría.

- I) Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos (ms/ms)
- II) Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos (ms/ms)
- III) Trastornos del metabolismo de los aminoácidos (ms/ms)
- IV) Hemoglobinopatías (Electroforesis of cromatografía de líquidos de alta resolución)
- V) Otros trastornos (Técnicas inmunoenzimáticas y otras)

Igual que en el TN auditivo, los resultados del TN para una CCC se expresarán como “aprobado” (“pass”) para el tamiz normal y como “referir” (“refer”) para los resultados anormales.<sup>9</sup>

La oximetría de pulso permite detectar siete CCC que cursan con hipoxemia; estas cardiopatías se anotan con su código de la Clasificación Internacional de Enfermedades en el Cuadro 2.

**Cuadro 2.** Cardiopatías congénitas complejas que pueden ser detectadas mediante el tamiz neonatal con oximetría de pulso.

	Código de la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10	Nombre de la cardiopatía
1	Q 23.4	Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico
2	Q 22.0	Atresia de la válvula pulmonar
3	Q 22.0	Tronco arterioso
4	Q 26.2	Conexión anómala total de las venas pulmonares
5	Q 20.3	Transposición completa de las grandes arterias
6	Q 21.3	Tetralogía de Fallot
7	Q 22.4	Atresia de la válvula tricúspide

### Limitaciones del Tamiz Neonatal para detectar Cardiopatías Congénitas Complejas.

Es importante señalar que los RN con pruebas anormales de saturación de oxígeno, no necesariamente tienen una CCC, ya que hay otras patologías que también pueden cursar con hipoxemia, por ejemplo, sufrimiento respiratorio agudo y la hipertensión pulmonar por persistencia del patrón pulmonar fetal, entre otras.<sup>9</sup> También se ha observado que pueden ocurrir pequeñas variaciones en el resultado de la saturación de oxígeno cuando el tamiz se realiza en niños dormidos, por lo que es recomendable que se realice mientras están despiertos.

Por otro lado, los padres y los médicos deben saber que una prueba de saturación normal, no descarta la presencia de otras cardiopatías congénitas que no cursan con hipoxemia.<sup>10</sup>

El valor predictivo de la sensibilidad del TN mediante oximetría de pulso varía dependiendo del protocolo utilizado: por ejemplo, el momento de realización del TN, el número de extremidades que se estudió o el tipo de equipo.<sup>11</sup>

### Requisitos mínimos para el resultado correcto del TNCCC.

Al igual que en otros programas, el TNCCC debe planificar adecuadamente todos sus componentes, empezando por la educación de los padres, la capacitación del personal de salud que realice el estudio; se debe contar con un sistema eficiente y probado de referencia hacia los centros hospitalarios con cardiología pediátrica clínica y quirúrgica. Además, los centros que realicen este tamiz, deben tener oxímetros de pulso “*ad hoc*”, así como los insumos requeridos para cada determinación.

Aunque ya hay numerosas publicaciones que demuestran la factibilidad y utilidad de este tamiz,<sup>12-15</sup> todavía hacen falta estudios sobre su confiabilidad en circunstancias especiales, por ejemplo en cuidados de gran altura sobre el nivel del mar como la Ciudad de México y en niños con otras enfermedades asociadas, como la sepsis o la prematurez.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. CDC. Ten great public health achievements. United States 2001-2010. Morbidity and Mortality Weekly Report. 2011;60:619-23.
2. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics. 1963;32:338-43.
3. Wilcken B, Wiley V, Hammond J, Carpenter K. Screening newborns for inborn error of metabolism by tandem mass spectrometry. N Engl J Med. 2003;348:2304-12.
4. Bennett MJ, Rinaldo P, Wilcken B, Pass KA, Watson MS, Wanders RJ. Newborn screening for metabolic disorders: how are we doing, and where are we going? Clin Chem. 2012;58:324-31.
5. Watson AS, Mann MY, Lloyd-Puryear MA, Rinaldo P, Howell RR. Newborn swcreening: toward a uniform panel and system. Exexutive Summary. Genet Med. 2006;8:S1-11.
6. Marino BS, Lipkin PH, Newburger JW, Peacock G, Gerdes M, Gaynor JW, et al. Neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease: evaluation and management: a scientific statement from the America Heart Association. Circulation. 2012;126:1143-72.
7. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. J Am Coll Cardiol. 2002;39:1890-900.
8. Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, Smith FC, Hoke TR, Koppel R, et al. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the American Heart Association and American Academy of Pediatrics. Circulation. 2009;120:447-58.
9. Kemper AR, Mahle WT, Martin GR, Cooley WC, Kumar P, Morrow R, et al. Strategies for implementing screening for critical congenital heart disease. Pediatrics. 2011;128:1259-67.

10. Riede FT, Wörner C, Dähnert I, Möckel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine: results from a prospective multicenter study. *Eur J Pediatr.* 2010;169:975-81.
11. Thangaratinam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: a systematic review and meta-analysis. *Lancet.* 2012;379:2459-64.
12. De-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Bejlum C, Inganäs L, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *BMJ.* 2009;338:a3037.
13. Frank LH, Bradshaw E, Beekiman R, Mahle WT, Martin GR. Critical congenital heart disease screening using pulse oximetry. *J Pediatr.* 2013;162:445-53.
14. Ewer AK, Middleton LJ, Furmston AT, Bhojar A, Daniels JP, Thangaratinam S, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): a test accuracy study. *Lancet.* 2011;378(9793):785-94.
15. Ewer AK, Furmton AT, Middleton LJ, Deeks JJ, Daniels JP, Pattison HM, et al. Pulse oximetry as a screening test for congenital heart defects in newborn infants: a test accuracy study with evaluation of acceptability and cost-effectiveness. *Health Technol Assess.* 2012;16:v-xiii1-184.