



**RECOMENDACIONES DEL
PROGRAMA NACIONAL DE
FORTALECIMIENTO DE LA
DETECCIÓN PRECOZ DE
ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN
EL CONTEXTO DE LA
PANDEMIA COVID-19**



RECOMENDACIONES DEL PROGRAMA NACIONAL DE FORTALECIMIENTO DE LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN EL CONTEXTO DE LA PANDEMIA COVID-19

Partiendo de la premisa que, la pesquisa neonatal se fundamenta en la detección temprana de enfermedades discapacitantes y que su realización debe ser oportuna, se debe procurar su realización de la manera más habitual posible y así dar cumplimiento a la Ley Nacional 26279.

En el contexto particular de la pandemia por COVID-19 creemos oportuno hacerles llegar algunas pautas relevantes destinadas a minimizar el impacto que pudieran causar diversas dificultades relacionadas a la toma de muestra de pesquisa y a la logística de transporte de las muestras hacia los laboratorios de procesamiento.

Respecto de la toma de muestra:

En situación habitual: la muestra debe tomarse mediante punción del talón a cada recién nacida/o, entre las 48 horas y el 5º día de vida (siendo este el período de máxima sensibilidad de las pruebas y eficacia de la pesquisa).

En el contexto de pandemia por COVID-19:

- a. Se considera válida toda muestra tomada a partir de las 36 horas de vida
- b. **Muestras obtenidas entre las 24 hs y las 36 hs:** se encuentran al límite de su aceptabilidad y podrían requerir repetición o no según las circunstancias y criterio del profesional a cargo del centro de pesquisa.
- c. **Frente a la necesidad excepcional de alta temprana (antes de las 24 hs):** tomar la muestra antes del alta. Luego, obtener una segunda muestra, ni bien las condiciones lo posibiliten, lo más próximo posible al período recomendado.

Respecto del envío de las muestras al laboratorio de procesamiento:

En situación habitual: El procedimiento estándar exige no menos de 2 a 3 envíos semanales. No se requiere que las tarjetas sean almacenadas en heladera siempre y cuando sean enviadas al laboratorio dentro de los dos días que las mismas fueron obtenidas.



En el contexto de pandemia por COVID-19: En situaciones excepcionales, donde se encuentren imposibilitadas todas las vías de transporte, o se vea reducida su frecuencia, se debe preservar la calidad de la muestra almacenándola de forma adecuada (*) hasta la primera oportunidad de envío.

Procedimiento para el correcto almacenamiento (*): teniendo las tarjetas secas (NUNCA ANTES) – dejando secar al menos por 4 horas a temperatura ambiente, evitando la incidencia de calor o la luz solar directa, en posición horizontal, colocarlas, protegidas de la humedad en un recipiente limpio, seco y cerrado, y guardar en la heladera hasta su envío.

Frente a la indeseada situación de demora de resultados de pesquisa por dificultades logísticas u otras, es indispensable mantener y extremar el alerta clínico, prestando atención a signo-sintomatología sospechosa de patologías de pesquisa, siendo que el diagnóstico clínico podría anticipar al resultado de la pesquisa neonatal en esas circunstancias.

Respecto al proceso de recitación

En situación habitual: El laboratorio de pesquisa puede requerir la citación del recién nacido para toma de segundas muestras de pesquisa (por resultados dudosos o muestras inadecuadas) o de muestras diagnósticas para descartar o confirmar una patología presunta. La recitación debe realizarse con celeridad de modo de obtener las muestras requeridas de manera precoz.

En el contexto de pandemia por COVID-19: Cuando medidas de distanciamiento social obligatorio, o problemas de transporte dificulten el proceso de recitación para la obtención de las segundas muestras, muestras diagnósticas o de control de seguimiento, la recitación continúa de manera personalizada, extremando las precauciones y tratando que concurra la madre o el padre con el paciente, otorgándole prioridad para que estén el tiempo más corto posible en el establecimiento.

Opciones de estudios en la cercanía del domicilio, contacto con el pediatra o médico de cabecera o centro de salud, envío de orden por WhatsApp o correo electrónico.

Ante **resultados borde o con baja sospecha**, consultar con el médico referente respecto a la ocasión más conveniente para su citación.

Ante **resultados de alta sospecha** (marcadores bioquímicos francamente alterados,



o acompañados de signo-sintomatología sospechosa o antecedente familiar) se debe procurar la concurrencia al centro especializado definido por el programa de pesquisa, o bien coordinar acciones específicas localmente entre el médico neonatólogo o pediatra responsable, asesorado a distancia (teléfono, email, consulta OCD) por el especialista definido por el programa.

En términos estadísticos (datos 2006-2019, Dirección de Salud Perinatal y Niñez) el hipotiroidismo congénito representa la primer posición de las detecciones (74% de los casos confirmados por pesquisa) y, si la muestra inicial es oportuna, una TSH en papel de filtro significativamente elevada tiene un alta posibilidad de resultar un verdadero positivo, y su confirmación puede realizarse de manera directa en suero de manera local.

La fibrosis quística, representa la segunda patología (10% de los casos confirmados por pesquisa), su detección temprana es importante, pero en contexto pandemia COVID19 no representa una emergencia neonatal. La muestra inicial de pesquisa tiene bajo valor predictivo positivo, requiriéndose por protocolo una segunda muestra, la cual debe obtenerse antes de los 30 días de vida, por lo que si existieran demoras deberá excluirse su diagnóstico de manera local mediante test de sudor pasadas las dificultades relacionadas a la pandemia, dado que una muestra de pesquisa en esas condiciones será inefectiva.

La hiperplasia suprarrenal congénita (8% de los casos confirmados por pesquisa) representa una emergencia neonatal. Estar alerta ante ambigüedad sexual o pérdida de peso mayor al 10-15% o internación por deshidratación hiponatémica y consultar de manera inmediata con el especialista.

La Fenilcetonuria (5% de los casos confirmados por pesquisa, formas clásicas e hiperfenilalaninemas). Un resultado elevado de Fenilalanina en la muestra inicial de pesquisa es sospechoso de esta condición. Consultar de manera inmediata con el especialista para coordinar acciones.

La Galactosemia (1% de los casos confirmados por pesquisa), representa una emergencia neonatal (vómitos, rechazo alimentario, pérdida de peso, letargo, irritabilidad, convulsiones, hepatomegalia, hipoglucemia, ascitis, diarrea, ictericia colestática y cataratas, o internación con sospecha de sepsis, después de comenzar la alimentación con leche (lactosa)). Ante sospecha consultar de manera inmediata con el especialista para retirar lactosa de la dieta e implementar reemplazo.

Deficiencia de biotinidasa (2% de los casos confirmados por pesquisa, 1% formas



totales y 1% formas parciales): Ante sospecha por pesquisa alterada, en contexto de pandemia, si no es posible realizar prueba confirmatoria de manera inmediata, consultar con el especialista a fin de evaluar administración preventiva de suplemento de biotina.