

SCREENING AUDITIVO Y METABÓLICO DEL RECIÉN NACIDO

DR. STEFAN HOSIASSON S.
SERVICIO DE NEONATOLOGÍA.
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA.
CLÍNICA LAS CONDES.
stefan@clc.cl

RESUMEN

El programa de Pesquisa Neonatal Ampliada ofrecido a los Recién Nacidos de sala Cuna a partir del 2007, a través de un convenio con el laboratorio de Enfermedades Metabólicas del INTA, y el programa de Pesquisa precoz de hipoacusia congénita iniciado en forma pionera en Chile en 2001, ambos de Clínica Las Condes, siguen la tendencia en países desarrollados de ofrecer la posibilidad de diagnóstico y tratamientos oportunos de enfermedades congénitas gracias al progresivo avance tecnológico y del conocimiento médico.

Se revisa en breve la historia de las pesquisas neonatales, la racionalidad e indicación de su realización, y se enumeran las enfermedades que se buscan por esta nueva pesquisa. Se realiza una descripción breve de algunas de estas enfermedades a modo de ejemplo y se analiza el fundamento detrás de la pesquisa neonatal con Emisiones Otoacústicas, la metodología empleada y los resultados obtenidos hasta el 2006.

SUMMARY

The expanded neonatal screening test offered to all newborns in the Nursery since 2007 by a combined program with the Laboratory of metabolic diseases of INTA, and the Early Congenital Deafness detection program who starts as the first national program in Chile in 2001, both from Clínica Las Condes, follow the tendency of early diagnosis and treatment of Congenital Diseases seen in developed countries as a consequence of the continuous technological and medical knowledge improvement.

A brief review is done of the history of neonatal screening

and the rationality of its use and indication, and a list of the diseases searched by this new screening is presented.

The article continue with a brief description of some of the specific diseases searched by the new expanded neonatal screening and finish with the background and details of the Otoacoustic Emissions method used in the early Congenital Detection Program, showing the results obtained until the year 2006.

Key words: Screening, Neonatal, Newborn, metabolic, deafness.

INTRODUCCIÓN

Una de las aspiraciones centrales de la medicina es tener la oportunidad de implementar acciones oportunas que permitan prevenir una enfermedad, en especial si ésta determina complicaciones graves o incluso la muerte.

“Prevenir antes que curar” ha sido uno de los mandatos base en el desarrollo de la medicina de Salud Pública, tan claramente ejemplificada en la instauración de programas universales de vacunación, con resultados favorables incuestionables como ha sido el control de enfermedades graves como la Poliomeilitis, el Tétanos o la erradicación de una enfermedad epidémica y agresiva como era la Viruela.

Esta misma premisa preventiva es la que ha guiado el desarrollo de programas de pesquisa precoz de enfermedades metabólicas o errores innatos del metabolismo en las últimas décadas, iniciándose con la pesquisa de Fenilquetonuria e Hipotiroidismo congénito (PKU-TSH) desde la década de los 60 en USA, y luego en todo el mundo.

La explosión tecnológica ha ofrecido las herramientas para iniciar todo un campo de diagnóstico cada vez más preciso y precoz de distintas enfermedades, ayudando a prevenirlas o tratarlas en forma oportuna.

En Clínica Las Condes el avance en la pesquisa precoz neonatal ha sido una constante preocupación, empezando con la determinación del examen de PKU-TSH mucho antes que se transformara en un programa nacional, siguiendo con un programa pionero en Chile de pesquisa de hipoacusia congénita desde hace 7 años y luego con un Programa de Pesquisa Neonatal Ampliado desde el año 2007 que se realiza en conjunto con el Laboratorio de enfermedades metabólicas del INTA de la Universidad de Chile.

LOS INICIOS DE LA PESQUISA NEONATAL

Si bien el término "Errores Innatos del Metabolismo" fue acuñado por Archibald Garrod en 1902, la determinación de las distintas entidades, su caracterización, tratamiento y diagnóstico, y en especial la pesquisa precoz requirió muchos años en su desarrollo.

Fue el Dr. Robert Guthrie, a principios de la década de los 60 quién desarrolló uno de los importantes avances en el diagnóstico preventivo al idear un examen basado en el análisis de gotas de sangre seca en papel filtro que permitió el diagnóstico precoz de Fenilketonuria inicialmente, permitiendo posteriormente expandir ese análisis a cada vez más enfermedades.

Curiosa anécdota histórica es que el Dr. Guthrie tuvo un hijo con retardo mental de causa no precisada y posteriormente tuvo una nieta con Fenilketonuria que no alcanzó a beneficiarse con la pesquisa precoz porque nació justo cuando él estaba aún desarrollando el test diagnóstico.

EL AVANCE TECNOLÓGICO Y EL DESARROLLO DE LA ESPECTROMETRÍA DE MASA EN TANDEM

El uso de la Espectrometría de masa en Tandem (MS/MS) para la detecciones de enfermedades congénitas en el recién nacido ha sido sin duda el más importante avance en este campo desde el descubrimiento del método diagnóstico de PKU hace más de 40 años atrás.

La MS/MS no consiste solamente en un buen método para detectar deficiencia de una enzima específica o simplemente un método mejorado para la detección neonatal de PKU con un nivel de falsos positivos 10 veces inferior al mejor método usado previamente. La tecnología MS/MS nos ofrece un visión nueva de los programas de detección neonatal al detectar en forma simultánea una variedad de desórdenes congénitos, y todo a partir de sólo una gota de sangre seca sobre un papel filtro (1).

Desde un punto de vista técnico la MS/MS consiste en dos analiza-

dores de masas, de un tipo específico llamado cuadrupolo, llamados MS1 y MS2, separados por una cámara de colisión que induce a las moléculas a fragmentarse en un proceso conocido como disociación inducida por colisión (2). Al fraccionar las moléculas en forma secuencial permite identificar a través de un computador un fragmento específico y luego mostrar los compuestos que contengan dicho fragmento.

Desde un punto de vista práctico esta tecnología se ha aplicado al análisis de Aminoácidos y Acilcarnitinas en muestras de sangre neonatal y se ha ido ampliando al estudio de los trastornos de oxidación de los ácidos grasos y los trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos (3). La MS/MS asociado a otros estudios complementarios permite que la pesquisa neonatal ampliada ofrecida en Clínica Las Condes pueda detectar 40 distintas enfermedades de importancia diagnóstica precoz.

RACIONALIDAD Y ÉTICA EN LA INCLUSIÓN DE LA PESQUISA NEONATAL

A medida que vamos contando con mayor conocimiento y mejor tecnología la posibilidad de buscar en forma anticipatoria enfermedades o factores de riesgo para enfermedades va en aumento. Esto conlleva dilemas prácticos y éticos ya que aumenta costos de salud por un lado y por otro, puede entregar una información que no siempre tendrá un claro beneficio en el pronóstico, y a cambio producirá un enorme stress en la familia. Es por ello que en general las condiciones que se consideran para seleccionar enfermedades que justifican un examen de pesquisa son: frecuencia de la enfermedad en la población, eventual morbilidad y mortalidad producto de un diagnóstico tardío, grado de precisión del examen y eficacia del tratamiento (4).

La literatura no está exenta de debate al respecto. En EE.UU. la recomendación del American College of Medical Genetics (ACMG) en 2005 para expandir la pesquisa neonatal generó controversias. Los detractores de la pesquisa universal ampliada argumentaron falta de suficiente evidencia en cuanto al impacto del diagnóstico y tratamiento precoz de ciertas enfermedades metabólicas, terapias no universalmente estandarizadas en algunos casos, e impacto en la familia de un falso positivo (5).

Los argumentos a favor fueron que las políticas de salud pública son rara vez basadas en una información exacta de los efectos de corto y largo plazo de dicha política. La decisión e implementación se basan en la existencia de suficiente evidencia que avala que los beneficios netos de esa política pueden ser muy superiores a los posibles efectos adversos. La evidencia actual es suficiente para avalar que la pesquisa ampliada recomendada por la ACMG puede favorecer el diagnóstico y tratamiento precoz y como consecuencia salvar vidas o mejorar la calidad de ella, y por otro lado no realizar pesquisa por el riesgo de los falsos positivos implicaría no poder realizar ningún tipo de pesquisa.

Respecto al eventual precio se argumenta que la masificación de estos exámenes bajan drásticamente los precios y que “no se le puede asignar un precio a la preservación de la inteligencia humana y de la vida” (6).

PESQUISA NEONATAL AMPLIADA EN CLÍNICA LAS CONDES

Considerando la tendencia mundial de la última década de ampliar la pesquisa neonatal gracias a la nueva tecnología existente (3, 7, 8, 9) es que Clínica Las Condes está ofreciendo desde el año 2007 a todos sus pacientes en Neonatología el ampliar la tradicional pesquisa de dos patologías, Fenilquetonuria (PKU) e Hipotiroidismo congénito, a 40 enfermedades. Este nuevo examen tiene un costo que deben autorizar los padres previa información escrita y verbal suministrada por el pediatra neonatólogo. Esta pesquisa neonatal ampliada se realiza con técnicas de Espectrometría de masas en tandem (MS/MS), técnicas fluorométricas y técnicas colorimétricas. El espectro de exámenes realizados se detallan en la Tabla 1.

Las enfermedades que el laboratorio de enfermedades metabólicas del INTA informa que se detecta por esta pesquisa, y sus respectivas incidencias en relación a los recién nacidos vivos (RN) son las siguientes (10):

- Hiperplasia Suprarrenal Congénita (1:12.000 RN)
- Hipotiroidismo congénito (1:3.000 RN)
- Déficit de Biotinidasa (1:60.000 RN)
- Galactosemia (1:60.000 RN)
- Fibrosis Quística (1:7.000 RN)
- Déficit de Arginasa (1:60.000 RN)
- Aciduria Arginino Succínica (1:60.000 RN)
- Citrulinemia (1:60.000 RN)
- Homocistinuria (1:100.000 RN)
- Hiperfenilalaninemia o PKU(1:10.000 RN)
- Tirosinemia (1:100.000 RN)
- Enfermedad de orina con olor a jarabe de Arce (1:185.000 RN)
- Acidurias Orgánicas
- Defectos de oxidación de ácidos grasos

TABLA 1. ESPECTRO DE PATOLOGÍAS Y TÉCNICA DE PESQUISA DEL SCREENING NEONATAL AMPLIADO

Test	Patología(s)	Técnica
Perfil de Aminoácidos	Varias enfermedades metabólicas	MS/MS
Perfil de Acilcarnitinas	Varias enfermedades metabólicas	MS/MS
Fenilalanina o PKU	Fenilquetonuria	MS/MS
Hormona Tiroestimulante o FSH	Hipotiroidismo congénito	Fluorometría
Biotinidasa	Deficiencia de Biotinidasa	Colorimetría
17- α -OH-Progesterona	Hiperplasia suprarrenal congénita	Fluorometría
Galactosa total	Galactosemia	Colorimetría
Galactosa 1-P Uridiltransferasa	Galactosemia	Fluorometría
Tripsina inmunoreactiva	Fibrosis quística	Fluorometría

DESCRIPCIÓN DE ALGUNAS ALTERACIONES SELECCIONADAS

Con el propósito de ejemplificar el interés de la pesquisa neonatal en forma más completa, describiremos en breve algunas de las patologías susceptibles de detectar:

1.- Hiperplasia Suprarrenal Congénita:

Corresponde a una familia de anomalías hereditarias de la corteza adrenal que altera la actividad enzimática esteroideogénica esencial para la biosíntesis del Cortisol. La pesquisa neonatal detecta sólo la más común de ellas, el déficit de 21-hidroxilasa (21-OH) que da cuenta del 90% de estos trastornos y que determina alteración en la producción de Cortisol y Aldosterona.

El espectro clínico de la enfermedad va desde la forma clásica y severa, perdedora de sal, pasando por la forma clásica y menos severa con sólo virilización, hasta las formas leves y no clásicas. Su herencia es autosómica recesiva y es causada por una mutación del gen CYP21.

Los neonatos con la forma clásica y severa pueden presentar una crisis adrenal en las primeras semanas de vida, con una Hiponatremia menor de 125 mEq/l, y con síntomas de inapetencia, vómito, diarrea, llanto débil, mal incremento ponderal, deshidratación y letargia. Si no reciben tratamiento oportuno evolucionan hacia el colapso circulatorio, shock y muerte.

El fundamento para la pesquisa neonatal de esta enfermedad radica fundamentalmente en el hecho de que un 50% de los pacientes no han sido diagnosticados clínicamente al momento de recibir los resultados de la pesquisa, lo cual permite un tratamiento oportuno, evitar la crisis perdedora de sal, la hospitalización en cuidados intensivos y las secuelas eventuales (4, 11, 12).

2.- Hipotiroidismo Congénito

La deficiencia de Hormona Tiroidea al nacer es una de las causas más comunes tratables de retardo mental. Su etiología es diversa, existiendo algunas de carácter heredable (15%) y otras de presentación esporádica (85%). Existe una relación inversa entre la edad del diagnóstico y el desarrollo posterior del neurodesarrollo.

En general durante las primeras semanas los neonatos están protegidos por la fracción de hormona tiroidea que pasó de la madre al niño a través de la placenta. Sólo unos pocos recién nacidos tendrán signos físicos sugerentes al nacer que hagan sospechar el diagnóstico (fontanela y suturas amplias, macroglosia, abdomen distendido, hernia umbilical, y piel moteada), mientras que la mayoría serán diagnosticados en forma más tardía cuando ya presenten retardo del desarrollo, a menos que sean detectados por una pesquisa neonatal en la primera semana de vida.

El tratamiento de elección es la suplementación con levotiroxina oral, con control posterior estricto de los niveles de TSH, T4 y T4 libre, en especial durante los primeros tres años de vida, período durante el

cual el cerebro tiene una dependencia crítica de la Hormona Tiroidea (11, 13).

3.- Fenilquetonuria

La Hiperfenilalaninemia, el aumento anormal del aminoácido Fenilalanina en la sangre, puede ser una condición benigna con poca repercusión clínica a menos que la concentración sea mayor de 20 mg/dl en forma sostenida y exista acumulación de Fenilquetonas, en cuyo caso la condición clásica se denomina Fenilquetonuria (PKU). Se trata de una alteración autosómica recesiva habitualmente provocada por una mutación en el gen responsable de la codificación de la Fenilalanina Hidroxilasa, una enzima responsable de la conversión de la Fenilalanina en Tirosina.

Si no se realiza pesquisa neonatal la PKU en general es diagnosticada después de los 6 meses de edad por la aparición inicialmente de un retardo del desarrollo y posteriormente retardo mental. Otros síntomas incluyen microcefalia, convulsiones, retraso en el lenguaje y trastornos conductuales.

El tratamiento se basa en una dieta especial baja en Fenilalanina, que instaurada en forma precoz logra que los niños logren un coeficiente intelectual (CI) dentro del promedio. Sin embargo, mientras más tarde se inicie el tratamiento menor será el CI (9, 11).

4.- Déficit de Biotinidasa

La deficiencia de Biotinidasa consiste en una alteración de la reutilización de la Biotina, vitamina hidrosoluble del complejo B, que actúa como co-enzima para cada una de las 4 Carboxilasas humanas.

Los síntomas pueden aparecer muy precozmente en las primeras semanas de vida o incluso tan tardío como a los 10 años de vida. La edad más común de inicio es sin embargo entre los 3 a 6 meses de edad. Los síntomas son neurológicos (convulsiones, hipotonía, retraso del desarrollo, sordera, letargia, dificultad respiratoria, hepatoesplenomegalia, coma) y mucocutáneos (dermatitis atópica y seborreica, alopecia completa o parcial, conjuntivitis).

La herencia es autosómica recesiva, y el gen responsable ha sido mapeado en el cromosoma 3p25. Si la condición es detectada por pesquisa neonatal, previo a la aparición de síntomas, el tratamiento con suplementación de Biotina logra un excelente pronóstico. En cambio la instauración de la terapia con síntomas ya presentes logra revertir sólo parcialmente las secuelas (11).

5.- Fibrosis Quística del Páncreas

La Fibrosis Quística (FQ) se produce debido a una alteración de una glicoproteína de membrana que regula el flujo iónico de las superficies epiteliales, produciendo como consecuencia un espesamiento de las secreciones. Los parénquimas principalmente afectados son el pulmón, páncreas, intestino, hígado, glándulas del sudor, y el sistema reproductor masculino.

Sus manifestaciones clínicas pueden incluir íleo meconial en algunos niños, pero sus manifestaciones más determinantes empiezan en la infancia con compromiso pulmonar crónico, tendencia a obstrucción bronquial e infecciones recurrentes por *Pseudomona Aeruginosa* y *Stafilococo Aureus*, y con compromiso nutricional secundario a malabsorción por deficiencia en la función pancreática exocrina.

La pesquisa neonatal de la FQ se lleva realizando en algunas regiones del mundo hace 25 años, y los resultados han demostrado una mejoría en la nutrición y en el crecimiento, mejoría de la función cognitiva, y mejoría en la supervivencia. Algunos estudios sugieren también mejoría en el pronóstico pulmonar. El diagnóstico precoz permite la pronta suplementación de enzimas pancreáticas, vitaminas lipo-solubles y sal, así como un apoyo y seguimiento nutricional óptimo, todo lo cual impactaría directamente en el estado nutricional y en el desarrollo neurológico (11, 14, 15).

Se debe tener en cuenta que si bien el método de pesquisa neonatal usado permite determinar algunas de las formas genéticas más comunes, un examen negativo no descarta la posibilidad de otras variantes genéticas causantes de la enfermedad.

EMISIONES OTOACÚSTICAS COMO MÉTODO DE SCREENING NEONATAL DE ALTERACIONES AUDITIVAS

El desarrollo en las últimas décadas de la pesquisa neonatal de alteraciones que puedan potencialmente prevenirse ha también incluido los trastornos de audición, con especial énfasis en la sordera congénita. En este contexto se estuvo buscando un método de detección de alteraciones auditivas que nos permitieran una intervención precoz con medidas correctivas o paliativas, y permitieran un normal desarrollo del lenguaje.

La pérdida auditiva significativa está presente en un 2 a 4% de los recién nacidos (16,17), y la práctica clínica nos ha demostrado que habitualmente una sordera congénita puede pasar inadvertida hasta los 18 meses e incluso hasta los 2 años de vida debido fundamentalmente a que el niño pequeño se comunica preferentemente con un lenguaje no verbal. Este retardo en el diagnóstico de las alteraciones auditivas puede ocasionar un déficit definitivo en la adquisición de la expresión oral y el lenguaje, mal rendimiento escolar, problemas de adaptación personal y social, y dificultades emocionales. Es así que cuando existe una pérdida auditiva se ha sugerido que el plazo ideal para el inicio de la intervención sea al menos antes de los 12 meses de vida, posterior a lo cual la recuperación sería sólo parcial (18, 19).

Con este propósito de detección precoz en los años 80 se intentó desarrollar métodos de pesquisa neonatal con potenciales evocados auditivos que resultaron ser demasiado costosos y engorrosos en su interpretación para ser aplicados en forma masiva. Hoy en día se sigue utilizando sin embargo en poblaciones de riesgo como prematuros y neonatos con historia familiar sugerente.

El desarrollo tecnológico permitió en la última década desarrollar equipos automáticos de detección de emisiones otoacústicas (EOA) evocadas, con un bajo costo y simples de operar. Las EOA evocadas son la energía acústica generada por la cóclea en respuesta a un sonido externo, siendo detectadas por un micrófono ubicado en el conducto auditivo externo (se detectan básicamente dos tipos de emisiones: las transitorias y los productos de distorsión) y se han transformado en el método predilecto en los programas de detección y screening auditivo. Cabe señalar que la detección de estas emisiones nos hablan de una indemnidad de la vía auditiva pre-neural, y no descartan por tanto lesiones en el tronco cerebral o la corteza (20).

En Clínica Las Condes se inició en forma pionera en Chile un programa de detección precoz con uso de EOA evocadas en todos los niños nacidos en la institución a partir de del año 2001. El programa fue diseñado en forma conjunta entre Otorrinolaringología y Neonatología.

En este programa a todos los recién nacidos, un equipo de audiólogas capacitadas, les practica EOA entre las 48 y 72 horas de vida en la Sala Cuna de Neonatología. Los padres son previamente informados por folleto explicativo y a través de su pediatra tratante, quién además está a cargo de informar el resultado del estudio, previo al alta de los pacientes.

Se usa un equipo AUD DX de la firma Biologic, que mide productos de distorsión en el rango de 2-3-4 y 6 Khz. Este equipo emite un ruido a 65 db en f1 y otro a 55 db en f2, viajando ambas frecuencias a través del oído externo y medio hasta la cóclea donde por estimulación se produce un ruido en una frecuencia distinta que es detectada de vuelta por el micrófono del equipo en el conducto auditivo externo como un producto de distorsión de una frecuencia específica determinada.

Durante el procedimiento el neonato debe estar tranquilo y con el oído expuesto y seco. Se coloca una oliva desechable en el conducto auditivo externo, cumpliendo normas de lavado de manos y procedimientos hospitalarios de recién nacidos. El test se considera normal si efectuadas dos mediciones en cada frecuencia se encuentra respuesta en al menos tres de las cuatro frecuencias, informando esto como: "pasa el test" por cada oído.

Cuando el test resulta alterado el paciente es citado al mes de vida para un nuevo control ambulatorio de EOA, indicándose claramente el lugar y teléfonos donde se controlará en el informe de alta que se entrega a los padres, y siendo registrado los datos de la madre en un libro de registro para proceder a citarlos y asegurar su control. Si en el control del mes el examen resulta nuevamente alterado se realiza Impedanciometría y Potenciales Evocados Auditivos bajo supervisión del especialista en Otorrinolaringología (21, 22).

RESULTADOS

Entre mayo de 2001 y diciembre del 2006 nacieron 8.853 recién nacidos vivos en Clínica Las Condes, realizándose en igual período 8.553 test de EOA, correspondiendo los 300 restantes a los hospitalizados en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y a los prematuros menores de 34 semanas de gestación que ingresan a un protocolo diferente de estudio.

La Tabla 2 muestra el resultado de las EOA previo al alta de Neonatología destacando que fueron aplicadas al 100% de los neonatos de sala cuna. Resultó alterado el primer examen en 1 de cada 21 recién nacidos lo que equivale a un 4,6% de la muestra lo cual está acorde con los estándares internacionales. Los 401 pacientes fueron citados a control con EOA al mes de vida. Los resultados del control al mes de vida de los 401 pacientes con screening alterado al alta se detallan en la Tabla 3.

Se comprobó una adherencia del 91,3% al segundo control. La pérdida de pacientes fue debida principalmente a que los pacientes viven fuera de Santiago o del país. Los 36 niños que presentaron un segundo examen alterado al mes de vida corresponden a un 0,58% del universo total de pacientes estudiados, lo cual equivale a 1 de cada 171 recién nacidos. El número promedio de pacientes que ingresan a control con especialista Otorrinolaringólogo es de 11 pacientes por año. De ellos aproximadamente un 40% presenta algún grado de pérdida auditiva.

COMENTARIOS

El avance en el conocimiento y el desarrollo tecnológico de las últimas décadas nos han puesto en el umbral de una medicina que pudiera llegar a ser más evolucionada, una medicina preventiva eficiente, que nos permitiera anticipar las enfermedades de nuestros pacientes, mejorando su calidad de vida y de paso disminuyendo los costos en salud.

La pesquisa neonatal ampliada parece constituir un pequeño primer paso en ese camino de la prevención. Sin embargo las herramientas que se disponen deben ser usadas en forma juiciosa y cautelosa para no equivocarnos y en vez de prevenir vivamos en un eterno temor de las enfermedades que nos pudieran ocurrir algún día. Cada pesquisa debe ser discutida y analizada en profundidad para que cumpla verdaderamente el propósito de evitar muertes innecesarias y mejorar la calidad de vida.

El programa de pesquisa neonatal de Clínica Las Condes y el Laboratorio de enfermedades metabólicas del INTA ofrece la detección de alteraciones ampliamente avaladas por la literatura y ya implementadas en varios países desarrollados como parte de programas nacionales de prevención en salud.

El screening neonatal con EOA evocados se ha ido adoptando como método masivo de pesquisa precoz en distintas partes del mundo,

TABLA 2. RESULTADO DE EMISIONES OTOACÚSTICAS EN LOS PACIENTES PREVIO AL ALTA

Año	Pacientes estudiados	EOA alterada al alta
2001	1.417	89
2002	1.322	53
2003	1.267	49
2004	1.304	36
2005	1.634	71
2006	1.609	103
TOTAL	8.553	401

TABLA 3. RESULTADO DE CONTROLES CON EOA AL MES DE VIDA

Año	Alterado al Alta	Alterado al mes	No se controla
2001	89	7	10
2002	53	8	6
2003	49	4	5
2004	36	2	3
2005	71	9	7
2006	103	20	5
TOTAL	401	50	36

siendo avalado por su simplicidad, su sensibilidad y el costo razonable, lo cual permite el seguimiento de un grupo de riesgo, su estudio específico a un mes de vida y el consecuente diagnóstico de alteraciones auditivas, e inicio de tratamiento apropiado idealmente antes de los 3 meses de edad (23, 24).

RESULTADOS

Entre mayo de 2001 y diciembre del 2006 nacieron 8.853 recién nacidos vivos en Clínica Las Condes, realizándose en igual período 8.553 test de EOA, correspondiendo los 300 restantes a los hospitalizados en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y a los prematuros menores de 34 semanas de gestación que ingresan a un protocolo diferente de estudio.

La Tabla 2 muestra el resultado de las EOA previo al alta de Neonatología destacando que fueron aplicadas al 100% de los neonatos de sala cuna. Resultó alterado el primer examen en 1 de cada 21 recién nacidos lo que equivale a un 4,6% de la muestra lo cual está acorde con los estándares internacionales. Los 401 pacientes fueron citados a control con EOA al mes de vida. Los resultados del control al mes de vida de los 401 pacientes con screening alterado al alta se detallan en la Tabla 3.

Se comprobó una adherencia del 91,3% al segundo control. La pérdida de pacientes fue debida principalmente a que los pacientes viven fuera de Santiago o del país. Los 36 niños que presentaron un segundo examen alterado al mes de vida corresponden a un 0,58% del universo total de pacientes estudiados, lo cual equivale a 1 de cada 171 recién nacidos. El número promedio de pacientes que ingresan a control con especialista Otorrinolaringólogo es de 11 pacientes por año. De ellos aproximadamente un 40% presenta algún grado de pérdida auditiva.

COMENTARIOS

El avance en el conocimiento y el desarrollo tecnológico de las últimas décadas nos han puesto en el umbral de una medicina que pudiera llegar a ser más evolucionada, una medicina preventiva eficiente, que nos permitiera anticipar las enfermedades de nuestros pacientes, mejorando su calidad de vida y de paso disminuyendo los costos en salud.

La pesquisa neonatal ampliada parece constituir un pequeño primer paso en ese camino de la prevención. Sin embargo las herramientas que se disponen deben ser usadas en forma juiciosa y cautelosa para no equivocarnos y en vez de prevenir vivamos en un eterno temor de las enfermedades que nos pudieran ocurrir algún día. Cada pesquisa debe ser discutida y analizada en profundidad para que cumpla verdaderamente el propósito de evitar muertes innecesarias y mejorar la calidad de vida.

El programa de pesquisa neonatal de Clínica Las Condes y el Laboratorio de enfermedades metabólicas del INTA ofrece la detección de alteraciones ampliamente avaladas por la literatura y ya implementadas en varios países desarrollados como parte de programas nacionales de prevención en salud.

El screening neonatal con EOA evocados se ha ido adoptando como método masivo de pesquisa precoz en distintas partes del mundo,

TABLA 2. RESULTADO DE EMISIONES OTOACÚSTICAS EN LOS PACIENTES PREVIO AL ALTA

Año	Pacientes estudiados	EOA alterada al alta
2001	1.417	89
2002	1.322	53
2003	1.267	49
2004	1.304	36
2005	1.634	71
2006	1.609	103
TOTAL	8.553	401

TABLA 3. RESULTADO DE CONTROLES CON EOA AL MES DE VIDA

Año	Alterado al Alta	Alterado al mes	No se controla
2001	89	7	10
2002	53	8	6
2003	49	4	5
2004	36	2	3
2005	71	9	7
2006	103	20	5
TOTAL	401	50	36

siendo avalado por su simplicidad, su sensibilidad y el costo razonable, lo cual permite el seguimiento de un grupo de riesgo, su estudio específico a un mes de vida y el consecuente diagnóstico de alteraciones auditivas, e inicio de tratamiento apropiado idealmente antes de los 3 meses de edad (23, 24).