



Tamiz de cardiopatías congénitas críticas. Recomendaciones actuales

Pedro Juan Cullen Benítez,* Beatriz Guzmán Cisneros†

Resumen

La práctica de tamizaje de recién nacidos inició en 1963 con la detección de fenilcetonuria por el Dr. Robert Guthrie y se ha ido extendiendo a otras enfermedades de tipo metabólico. Desde los años 70 cada vez más países han incorporado programas de tamizaje en sus políticas de salud pública. Éstos deben cumplir con criterios de costobeneficio de la Organización Mundial de la Salud, conocidos como criterios de Gunner y Jungner, incorporándose recientemente como recomendación de las autoridades de salud de varios países y de la Academia Americana de Pediatría el uso del tamiz para detección de cardiopatías congénitas críticas. Esta prueba, realizada con oximetría de pulso a partir de las 24 horas de nacimiento a todos los recién nacidos aparentemente sanos, ha mostrado ser un excelente instrumento de prevención en la detección temprana de cardiopatías congénitas subclínicas.

Palabras clave: Cardiopatía congénita crítica, oximetría de pulso, neonato, tamizaje, recomendación uniforme.

Summary

The screening practice in newborn infants started on 1963 with the detection of phenylketonuria by Dr. Robert Guthrie and it has extended to other metabolic pathologies. Since the mid 70's more nations are incorporating screening programs to their public health policies. These programs must comply with the World Health Organization cost-benefit criteria known as the Gunner-Jungner criteria. In recent years many countries and the American Academy of Pediatrics have stated a new recommendation for critical congenital heart disease screening. It is based on the use of pulse oximetry in every apparently healthy newborn after 24 hours of birth; it is an excellent prevention instrument for the early detection of subclinical congenital heart disease.

Key words: Critical congenital heart disease, pulse oximetry, neonate infant, screening, uniform recommendation.

ANTECEDENTES

El concepto de tamiz se define como aquella acción diagnóstica que se aplica a toda la población con la finalidad de detectar enfermedades de manera temprana. En 1963 el Dr. Robert Guthrie desarrolló un sistema barato y sencillo para la detección temprana de fenilcetonuria.¹ Su invento

detonó el inicio de una extensa política pública en la mayoría de los países del mundo. La Organización Mundial de la Salud (OMS) comisionó al Dr. Maxwell Glover Wilson del Ministerio de Salud de Inglaterra y al químico Gunner Jungner de Suecia para establecer el tamizaje como política pública, y en 1968 publicaron el reporte "Principios y Prácticas del Tamizaje para Enfermedades".² En este reporte, definieron claramente los criterios "de oro" (conocidos como criterios de Wilson y Jungner) para que un tamizaje sea viable como política de salud pública:

1. Que exista tratamiento efectivo.
2. Que haya una incidencia elevada de lo que se busca.
3. Que haya una relación costo-beneficio adecuada.
4. Que sea barata, sensible y específica.

A principios de los 70, varios científicos, incluido el mismo Robert Guthrie, desarrollaron un tamizaje para la detección de otras enfermedades como la enfermedad de

* Pediatra Neonatólogo.

† Pediatría.

Hospital Ángeles Lomas.

Correspondencia:

Pedro Juan Cullen Benítez

Correo electrónico: pcullenmd@gmail.com

Aceptado: 27-11-2013.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medicgraphic.com/actamedica>

jarabe de maple y el hipotiroidismo, con un método similar al original, con papel filtro.³ En 1973 Canadá fue el primer país en adoptar el tamiz para detección de hipotiroidismo como obligatorio para toda la población.⁴ En los años 90 se desarrolló un sistema para la detección simultánea de muchas enfermedades metabólicas conocido como espectrometría de masas en tandem.⁵

En México, en 1974 se estableció el programa de detección oportuna de fenilcetonuria y en 1986, el de hipotiroidismo.⁶ Fue hasta 1995 en que se hizo una Norma Oficial Mexicana para la detección oportuna de enfermedades metabólicas, que fue actualizada en 2003, ampliándose a todos los defectos de nacimiento.^{7,8} En un estudio que se realizó en Nuevo León entre 2002 y 2004, se llevó a cabo tamizaje por espectrometría de masas en tandem a 42,264 niños, de los cuales 40,876 (96%) fueron normales; de los 1,388 anormales, sólo siete fueron diagnósticos confirmados.⁹ La incidencia general de trastornos metabólicos detectados con este método fue de 1:5,000, con 0.22% de falsos positivos.

La enfermedad metabólica más común en México es el hipotiroidismo, con una tasa de incidencia de 0.630 casos por cada 1,000 recién nacidos vivos (RNV) o un caso de cada 1,586 RNV, seguido de la fenilcetonuria, con una tasa de 0.014 casos por cada 1,000 RNV ó 1:70,082. En general, el resto de las enfermedades tiene una incidencia de 1:250,000, e incluso hay enfermedades cuyos casos totales están contados a nivel mundial.^{8,9}

Con base en estos datos, podemos observar que el tamiz metabólico básico (que detecta el hipotiroidismo y la fenilcetonuria) cumple con los criterios de Wilson y Junger, ya que detecta enfermedades tratables, con incidencia importante, tiene una relación adecuada costo-beneficio y es sensible y específica. Del tamiz ampliado no se puede decir lo mismo, ya que algunas de las enfermedades que detecta tienen una incidencia extremadamente baja y otras no son tratables.⁸

El tamiz auditivo se empezó a practicar en Estados Unidos a finales de los años 80 y se estableció como práctica universal en ese país entre 1997 y 2001. El estudio, que consiste en emisiones otoacústicas (EOA) y/o potenciales evocados auditivos (PEA), es rápido, no invasivo y hasta un 60% más barato que un tamiz metabólico. Su uso permite la detección temprana de hipoacusia y un tratamiento que previene la discapacidad auditiva de los niños que la presentan. Se presenta en 2 a 4 de cada 1,000 RNV, siendo más frecuente que las enfermedades detectadas por el tamiz metabólico.¹⁰ Los programas de tamiz auditivo incluyen protocolos de uno o dos pasos; en el de dos pasos, que es al más usado, se realizan EOA después del primer día de vida, y si hay falla en este estudio, se realiza entonces PEA en un lapso no mayor a tres meses; este abordaje tiene

una sensibilidad de 92% y una especificidad de 98%.¹¹ En México nacen de 2,000 a 6,000 niños con sordera al año congénita (tres de cada mil), por lo que en el año 2007 se creó el Programa de Tamiz Auditivo a nivel nacional, que pretende establecer el tamiz auditivo neonatal como procedimiento rutinario en todos los hospitales del país para asegurar un diagnóstico temprano, garantizar la dotación de prótesis y asegurar la rehabilitación de los niños.¹² El tamiz auditivo cumple cabalmente con los cuatro criterios de Wilson y Junger.

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS CRÍTICAS

Las cardiopatías congénitas son la malformación mayor más común que se presenta al nacimiento, con una incidencia cercana al 1% (de 8 a 11 de cada 1,000 RNV), y causan del 6 al 8% de las muertes infantiles (menores de un año), pero constituyen el 24% de las muertes infantiles por defectos de nacimiento.^{13,14} Cerca de la mitad se diagnostican en la primera semana de vida. Las cardiopatías más comunes son: persistencia de conducto arterioso (PCA), transposición de grandes vasos (TCV), síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico, tetralogía de Fallot y atresia pulmonar.¹⁵

La Secretaría de Salud ha informado que entre 2004 y 2011 fallecieron en México 1,732 niños menores de un año por cardiopatía congénita.¹⁶ Las cardiopatías congénitas son la segunda causa de mortalidad en menores de un año actualmente desde 2005, pero en 1990 eran la sexta causa y fueron escalando, llegando al cuarto lugar en 2002. No hay una incidencia y prevalencia bien establecidas de cardiopatías en nuestro país, pero de acuerdo con la incidencia reportada en otros países de ocho por cada 1,000 RNV, se puede calcular que nacen cada año 18 a 21 mil niños con este problema. Se ha calculado una mortalidad por cardiopatía congénita de 2.8 por cada 100 mil habitantes, siendo Puebla, Querétaro y el Estado de México los más altos, con 4.4.¹⁷

Las cardiopatías congénitas dependientes de conducto arterioso se presentan en 11 por cada 10,000 RNV, y su detección temprana cambia significativamente el pronóstico de mortalidad y morbilidad. La cuarta parte de las cardiopatías congénitas requieren algún procedimiento quirúrgico o por cateterismo en el primer año de vida. A este tipo de cardiopatías se les conoce como cardiopatía congénita crítica (CCC).¹⁸

En el año 2009, la revista *Pediatrics* publicó un dictamen científico en conjunto con la Asociación Americana del Corazón (AHA) y la Academia Americana de Pediatría (AAP) sobre el rol de la oximetría de pulso para examinar al recién nacido con cardiopatía congénita. En este dictamen se revisaron todos los estudios que hay a ese respecto y se encontró que, aunque la oximetría de pulso puede contribuir a detectar de manera temprana las CCC, aún se

requiere más evidencia para hacer una recomendación de su uso generalizado y estandarizado.¹⁹

En 2011, el Comité de Enfermedades Heredables en Neónatos y Niños (SACHDNC, por sus siglas en inglés) hizo oficialmente la recomendación de realizar tamizaje de cardiopatías a todos los niños con el propósito de detectar oportunamente los defectos estructurales asociados con hipoxia neonatal que puedan tener morbilidad específica.²⁰ Esta recomendación se basó en la evidencia que había hasta antes de 2009 más la que aportaron dos importantes estudios al respecto, que se llevaron a cabo en Alemania y Suecia.^{21,22}

En el estudio alemán, se realizó tamizaje con oximetría de pulso a 41,442 recién nacidos de término sanos que cumplieron con los criterios de selección. De ellos, 54 resultaron positivos, encontrando que 14 de ellos sí tenían una CCC y 40 fueron falsos positivos (15 por hipertensión pulmonar, 13 por sepsis y 12 sanos). De los 41,388 negativos, cuatro fueron falsos negativos. El autor de este estudio demuestra que este método tiene una sensibilidad de 77.7%, especificidad de 99.9% y valor predictivo positivo y negativo de 25.93 y 99.99%, respectivamente. Se concluye que el 60% de las CCC se puede diagnosticar prenatalmente, pero del 40% restante, sólo la mitad tendrá manifestaciones clínicas que permitirán un diagnóstico al poco tiempo del nacimiento. El tamizaje con oximetría de pulso, al detectar tempranamente pacientes asintomáticos, permite el diagnóstico de al menos 4/5 partes de aquellos que no habían sido detectados (*Figura 1*).²¹

En el estudio sueco que se publicó en 2009, se realizó tamizaje por oximetría de pulso a 39,429 recién nacidos. Aquí, además, se comparó la efectividad de la oximetría de pulso con el examen físico realizado por neonatólogos calificados. De los 29 casos con cardiopatía congénita crítica detectados sin diagnóstico prenatal, en 13 de ellos la oximetría de pulso fue menor a 90%. De los 16 casos restantes, la exploración física sola detectó 10. Al combinar la exploración física con la oximetría de pulso, la sensibilidad fue de 82.8% (24/29), detectando el 100% de las cardiopatías cuyo flujo pulmonar era dependiente de conducto arterioso, ya que los cinco casos no detectados fueron por obstrucción aórtica. Los casos falsos positivos con la oximetría de pulso (69/39821 o 0.17%) fueron menores que con la exploración física (729/38413 o 1.9%). Los autores sugieren que el uso de oximetría de pulso puede ser costo-efectiva, ya que, en efecto, reduce significativamente el riesgo de egresar a domicilio con una cardiopatía crítica no detectada.²²

RECOMENDACIÓN OFICIAL DE LA ACADEMIA AMERICANA DE PEDIATRÍA

El Secretario de Servicios de Salud de Estados Unidos, avalado por la Academia Americana de Pediatría, emitió una

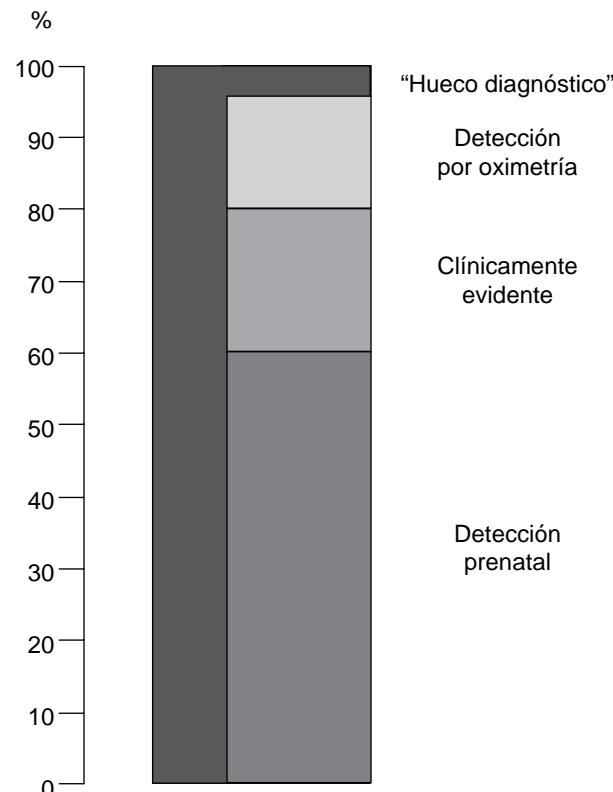


Figura 1. El 80% de las cardiopatías congénitas se detecta por ultrasonido o son evidentes clínicamente al nacimiento. Del 20% que normalmente no se detecta, la oximetría de pulso puede señalar un 15%, dejando aún un hueco diagnóstico de 5%.

recomendación oficial para que el uso de oximetría de pulso para la detección oportuna de cardiopatías congénitas críticas como parte del panel de tamizaje de los recién nacidos.²³

El método de tamiz para cardiopatías tiene como objetivo primario la detección de seis cardiopatías congénitas críticas, a saber:

- Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico.
- Atresia pulmonar.
- Tetralogía de Fallot.
- Drenaje pulmonar anómalo total.
- Transposición de grandes vasos.
- Atresia tricuspídea.
- Tronco arterioso.

El objetivo secundario es el hallazgo de otras patologías que también son significativas e incluyen:

- Hipertensión pulmonar.
- Otras cardiopatías.

- Infecciones.
- Patologías pulmonares.

La recomendación establece como blanco a los niños aparentemente sanos, de término o casi de término, que se encuentren en cunero fisiológico.

Las características del equipo deben ser:

- Debe ser tolerante al movimiento y reportar saturación de oxígeno funcional.
- Debe ser validado en condiciones de baja perfusión.
- Debe estar avalado para su uso por la *Food and Drug Administration* (FDA).
- Debe tener una precisión de 2% de la media de raíz cuadrada.
- Debe estar calibrado regularmente según las recomendaciones del fabricante.
- Se pueden usar sensores desechables o reusables. Estos últimos deben ser limpiados para evitar transmisión de enfermedades y para evitar lecturas incorrectas.

El algoritmo del tamizaje (*Figura 2*) es de la siguiente manera:

- Se debe realizar siempre a las 24 a 48 horas de haber nacido.
- El paciente debe estar con aire ambiente (sin oxígeno suplementario), calmado y en ambiente térmicamente apropiado.

- Se realiza la oximetría en dos sitios: mano derecha (preductal) y cualquiera de los pies (postductal). Esto puede ser en serie (uno por uno) o en paralelo (simultáneamente).
- Hay tres resultados posibles:
 - Positivo inmediato:
 - Si la saturación es menor a 90% en la mano derecha o alguno de los pies.
 - Positivo:
 - Si la saturación es de 90 a 94% en la mano derecha y alguno de los pies.
 - Hay una diferencia de saturación de 4% o más entre preductal y postductal.
 - Negativo:
 - Hay saturación 94% o más en ambas lecturas (pre y postductal).
 - La diferencia entre pre y postductal es menor a 3%.
- Las acciones a seguir en cada caso son las siguientes:
 - Negativo: se considera continuar con el manejo normal de niño sano. Es importante mencionar que un estudio negativo **no** descarta del todo una cardiopatía, especialmente aquellas que no son dependientes de conducto, por lo que otros datos positivos en la exploración física deben siempre ser tomados en cuenta.
 - Positivo inmediato: solicitar interconsulta con un cardiólogo pediatra y realizar lo más pronto

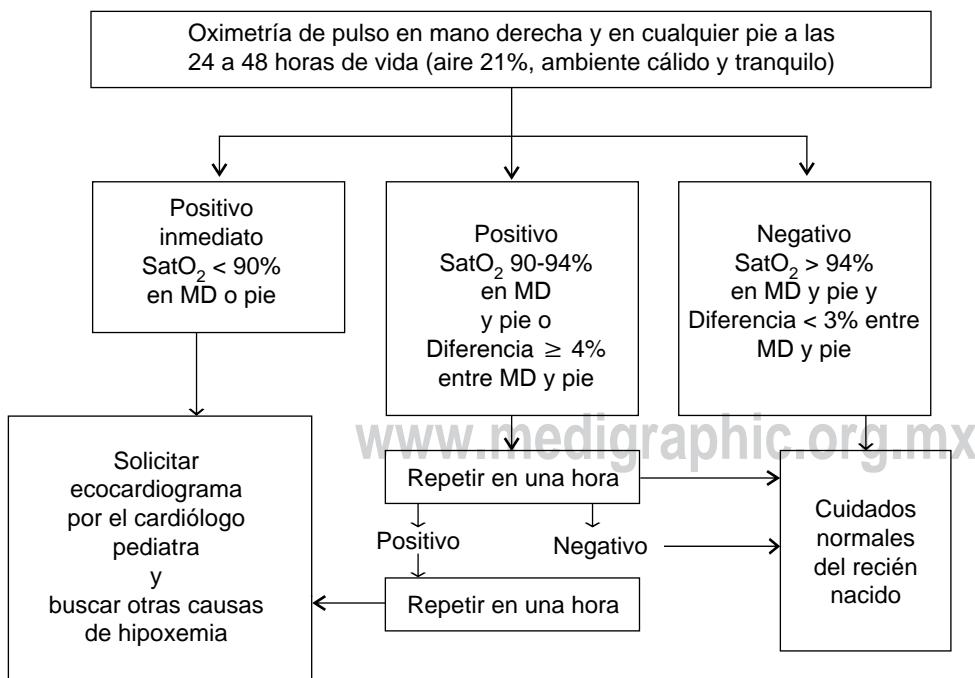


Figura 2.

Algoritmo de tamizaje para cardiopatías congénitas críticas recomendado por la Academia Americana de Pediatría.

posible un ecocardiograma para buscar cardiopatía. Se sugiere realizar otros estudios (por ejemplo, radiografía de tórax o biometría) en busca de alguna infección o patología pulmonar, pero la guía de la academia no recomienda sustituir al ecocardiograma por cualquier otro tipo de estudio.

- Positivo: se debe realizar la prueba en una segunda ocasión una hora después de la primera. Si esta es negativa, se da por terminado el estudio, pero si está positivo se realiza el estudio una tercera ocasión una hora después siguiendo el mismo esquema. Al ser positivo por tercera ocasión consecutiva se solicita interconsulta con un cardiólogo pediatra y se realiza un ecocardiograma lo antes posible. Como ya se mencionó antes, otros estudios pueden realizarse pero no deben sustituir al ultrasonido.

Se recomienda que si un hospital decide implementar dicha práctica, tenga las siguientes consideraciones:²⁴

- Informar a los padres por escrito y oralmente desde el nacimiento o de manera prenatal la existencia del programa, su importancia, el hecho de que es un procedimiento no invasivo, sin costo, lo que implica un resultado positivo o negativo, y que tienen derecho a declinar el estudio con la firma de dicha declinación.
- Realizar capacitación del personal de la cuna y asignar una persona encargada del programa para su correcta implementación.
- Llevar un registro adecuado de cada tamiz que se realice, con copia para el expediente clínico del paciente.

CONCLUSIÓN

Con base en las recientes recomendaciones de la Academia Americana de Pediatría (AAP) y la Asociación Americana del Corazón (AHA), es imperante que esto se haga realidad en México. Si bien lo ideal es que se haga a nivel nacional con un adecuado sistema de referencia, sentimos que los hospitales privados deberíamos tomar la iniciativa e implementarlo lo antes posible. En el Reino Unido ya se realiza en el 18% de las unidades con cunero, y aquellos que aún no lo hacen han encontrado dificultad para tener disponible un ecocardiograma y para entrenar a su personal.²⁵ En una encuesta nacional en Suecia, se reveló que ahí el 91.4% de las cunas ya lo hacen de manera rutinaria.²⁶

REFERENCIAS

1. Guthrie R. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*. 1963; 32: 338-343.
2. Wilson JMG, Jungner F. Principles and practice of screening for disease. *Public Health Papers*. 1968; 34: 163.
3. Naylor EW, Guthrie R. Newborn screening for maple syrup urine disease (Branched-Chain Ketoaciduria). *Pediatrics*. 1978; 61: 262-266.
4. Dussault JH, Coulombe P, Laberge C, Letarte J, Guyda H, Khoury K. Preliminary report on a mass screening program for neonatal hypothyroidism. *J Pediatr*. 1975; 86: 670-674.
5. Sweetman L. Newborn screening by tandem mass spectrometry (MS/MS). *Clin Chem*. 1996; 42: 345-346.
6. Velázquez A, Loera A, Aguirre BE, Gamboa S, Vargas H, Robles C. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Salud Pública de Mex*. 1994; 36: 249-256.
7. Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002. Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Diario Oficial de la Federación, México D.F., lunes 23 de octubre de 2003.
8. Barba EJR. Tamiz Neonatal. Una estrategia preventiva. *Rev Mex Patol Clínica*. 2004; 51: 130-144.
9. Torres-Sepúlveda MR, Martínez-de Villarreal LE, Esmer C, González-Alánis R, Ruiz-Herrera C, Sánchez-Peña A et al. Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tandem: dos años de experiencia en Nuevo León, México. *Salud Pública Mex*. 2008; 50: 200-206.
10. Delaney A, Meyers A. Newborn hearing screening. *Medscape Reference* [Internet]. Available in: <http://emedicine.medscape.com/article/836646-overview#a30>
11. US Preventive Services Task Force. Universal screening for hearing loss in newborns: US Preventive Services Task Force recommendation statement. *Pediatrics*. 2008; 122: 143-148.
12. Secretaría de Salud. *Programa de Acción Específico 2007-2012. Tamiz auditivo neonatal e intervención temprana*.
13. Boneva RS, Botto LD, Moore CA, Yang Q, Correa A, Erickson JD. Mortality associated with congenital heart defects in the United States: trends and racial disparities. *Circulation*. 2001; 103: 2376-2381.
14. McConnell ME, Elison EM. The neonate with suspected congenital heart disease. *Crit Care Nurse Q*. 2002; 25: 17-25.
15. Cottrill CM. Congenital heart disease. En: Gomella TL, Eyal FG, Zenk KE. *Neonatology: Management, procedures, on-call problems, diseases, and drugs*. Fifth ed. Philadelphia: Lange Medical Books. 2004. pp. 354.
16. www.sinais.salud.gob.mx
17. Calderón-Colmenero J, Cervantes-Salazar JL, Curi-Curi PJ, Ramírez Marroquín S. Problemática de las cardiopatías congénitas en México. Propuesta de regionalización. *Arch Cardiol Mex*. 2010; 80: 133-140.
18. Mellander M, Sunnegårdh J. Failure to diagnose critical heart malformations in newborns before discharge—an increasing problem? *Acta Paediatr*. 2006; 95: 407-413.
19. Mahle WT, Newburger JW. Role of pulse oximetry in examining newborn for congenital heart disease: a scientific statement from the AHA and AAP. *Pediatrics*. 2009; 124: 823-836.
20. Kemper AR, Mahle WT. Strategies for implementing screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2011; 128: e1259-e1267.
21. 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: 975-981.
22. De-Wahl GA, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Beijum L, Inganäs L et al. Impact of pulse oximetry on the

- detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *BMJ*. 2009; 338: a3037.
23. Mahle WT, Martin GR, Beekman RH, Morrow WR, Rosenthal GL, Section on Cardiology and Cardiac Surgery Executive Committee et al. Endorsement of health and human services recommendation for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2012; 129: 190-192.
24. Alabama Department of Public Health. Hospital *guidelines for implementing pulse oximetry screening for critical congenital heart disease*. Montgomery, AL. March, 2012.
25. Singh A, Ewer KA. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: a UK national survey. *The Lancet*. 2013; 381: 535.
26. Granelli AdW. Near uniform adoption of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in Sweden. *BMJ*. 2013; 338: a3037. Available in: <http://www.bmjjournals.org/content/338/bmj.a3037/rr/639197>

www.medigraphic.org.mx