

28 JUNIO - DÍA INTERNACIONAL

**LA PRUEBA DEL TALÓN EN EL
RECIÉN NACIDO PUEDE HACER LA
DIFERENCIA DE TODA UNA VIDA**

**POR UNA PESQUISA NEONATAL
AMPLIADA EN ARGENTINA**

LEYES NACIONALES N° 26.279 Y N° 26.689



Junio 2023

28 JUNIO - DÍA INTERNACIONAL DE LA PESQUISA NEONATAL

NOTA CONCEPTO

La prueba del talón en el recién nacido puede hacer la diferencia de toda una vida. Para la comunidad de personas que vive con enfermedades poco frecuentes, la detección neonatal juega un rol fundamental, ya que la gran mayoría de las patologías pesquisables son parte de este grupo de enfermedades. En tanto, la incorporación de patologías dentro de los programas de pesquisa neonatal, en virtud de los avances científicos, salvará cientos de vidas siendo verdaderamente beneficioso para los pacientes y el sistema de salud en general.

Desde **FADEPOF** se ha convocado a un **Grupo de Trabajo de Expertos** con quienes se viene desarrollando una evaluación de la información científica disponible, intercambiando conocimiento y buenas prácticas, para generar un consenso que arroje como resultado una estrategia para la implementación de un Programa de Pesquisa Ampliada en Argentina, que contemple aspectos de organización, estructura y un listado de enfermedades específicas científicamente justificadas, según lo previsto en la Ley 26279¹ para ser presentado a las autoridades sanitarias nacionales.

Las enfermedades que podrían incluirse en la pesquisa ampliada, son fundamentalmente trastornos congénitos del metabolismo de los aminoácidos, del ciclo de la urea, de los ácidos orgánicos y de la oxidación mitocondrial de ácidos grasos, entre otros.

En el año 2023, se cumplirán 12 años desde que Argentina se comprometió a garantizar el cuidado integral de la salud de las personas que viven con una enfermedad poco frecuente y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias, mediante la sanción de la Ley Nacional de EPOF 26689². Implementar un programa de pesquisa neonatal ampliada, es parte del compromiso político asumido, ya que en el Art. 3 inciso a) de la ley se establece 'Promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas'; como así en el inciso l) refiere (...) 'Fortalecer y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por la ley 23413 y sus modificatorias, y la ley 26279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales' (...).

La pesquisa neonatal ha sido reconocida como uno de los diez logros más importantes alcanzados en Salud Pública³ ya que es una estrategia de prevención rentable que reduce la morbilidad y mortalidad^{4, 5} permitiendo la detección precoz

¹ Ley 26279, ARTICULO 2º — También se incluirán otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas inaparentes al momento del nacimiento, si la necesidad de la pesquisa es científicamente justificada y existen razones de política sanitaria. ARTICULO 3º prestaciones obligatorias. Detección de las patologías enumeradas en el artículo 1º y aquellas que con posterioridad se incorporen.

² <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/185077/texto#:~:text=sancionan%20con%20fuerza%20de%20Ley,de%20ellas%20y%20sus%20familias>.

³ Centers for Disease Control and Prevention, "Ten Great Public Health Achievements United States, 2001-2010", Morbidity and Mortality Weekly Report 2011. Recuperado de www.cdc.gov/mmwr/pdf/wk/mm6019.pdf.

⁴ Centros de Control y Prevención de Enfermedades. Diez grandes logros en salud pública—Estados Unidos, 2001–2010 ; Informe Semanal de Morbilidad y Mortalidad (MMWR); Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades: Atlanta, GA, EE. UU., 2011; Volumen 60, págs. 619–623.

⁵ Urv, TK; Parisi, MA Detección de recién nacidos: más allá de la mancha. Adv. Exp. Medicina. Biol. 2017 , 1031 , 323–346.

sobre un amplio espectro de enfermedades que en el período neonatal (primeras 4 semanas de la vida de un bebé) no presentan manifestaciones clínicas (signos y síntomas), no siendo posible para el médico pediatra o neonatólogo que asiste al recién nacido establecer un diagnóstico basado en la revisión clínica habitual.

La pesquisa neonatal, también conocida como la ‘prueba del talón en el recién nacido’ es parte de un proceso en el que cada paso es de vital importancia. Se inicia con la extracción de una muestra de sangre que se recoge en papel de filtro para realizar pruebas de laboratorio, con el resultado se implementa un seguimiento de los casos sospechosos y se realizan nuevos estudios para confirmar o descartar un diagnóstico específico (patología dentro del programa de pesquisa). De confirmarse la sospecha, se inicia un rápido acceso al tratamiento aprobado.

El objetivo de los programas de pesquisa neonatal es detectar precozmente las enfermedades para las que se dispone de intervenciones terapéuticas específicas que, si se realizan antes de la aparición de los síntomas o de daño irreversible, mejoran significativamente el pronóstico y reducen la carga de la enfermedad, evitando discapacidades graves (retraso mental y/o de crecimiento, daños permanentes graves) e incluso, en ciertos casos, la muerte.

La pesquisa neonatal es parte de un proceso amplio que incluye educación, pesquisa, diagnóstico confirmatorio, atención inmediata, tratamiento y seguimiento. Una estrategia que ha demostrado ser más eficiente en el uso de los recursos públicos.

Han pasado más de 60 años desde que en 1960 se originó la práctica de pesquisa neonatal (en Estados Unidos). Pasando de la detección de unas pocas enfermedades (panel básico mediante métodos clásicos de Laboratorio) a la pesquisa de más de 30 desórdenes en un panel de pesquisa ampliada (mediante espectrometría de masa en tándem).

Gracias a la evolución del conocimiento y evidencia científica, la experiencia internacional sobre la implementación de programas ampliados de pesquisa neonatal han demostrado que la incorporación paulatina de más enfermedades previene en un gran número de recién nacidos, la aparición de secuelas multisistémicas prevenibles y muertes evitables. Y, a las familias, les brinda la oportunidad de contar con información sobre los riesgos elevados en futuros embarazos.

Sin embargo, Argentina ha quedado estancada en la cantidad de 6 patologías en su programa de pesquisa neonatal universal, gratuito y obligatorio desde la sanción de la Ley Nac. 26279 en el año 2007, relegando la oportunidad de aumentar el número de enfermedades pesquisables (y que tienen un tratamiento efectivo y aprobado) según los avances científicos.

Para la incorporación de enfermedades a investigar, la Organización Mundial de la Salud adoptó como aplicación universal para la Pesquisa Neonatal los 10 criterios establecidos por Wilson y Jungner⁶, actualizados posteriormente por el Colegio Americano de Genética Médica (ACMG)^{7, 8} donde se determina que las enfermedades puedan ser: detectadas en una fase en la cual no es posible el diagnóstico clínico; que exista disponibilidad de una prueba de detección con apropiada sensibilidad y especificidad; y existan beneficios demostrados de la detección temprana, intervención oportuna y eficacia del tratamiento.

La Ley Nacional N° 26279⁹ determina la obligatoriedad de que en todo establecimiento público de gestión estatal, de la seguridad social y privados se realice la ‘prueba del talón’ a todo recién nacido, no antes de las 48 hs. de vida y no más allá de los 5 días de su nacimiento. Debiéndose realizar el estudio de ‘la gotita de sangre del talón del bebé’ para la detección de 6 enfermedades poco frecuentes: fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita y deficiencia de biotinidasa.

El cumplimiento de la pesquisa neonatal representa un derecho del niño y de la familia. En las patologías confirmadas del proceso de pesquisa neonatal es de vital importancia el apoyo de la familia para los controles y seguimiento médico, ya que los tratamientos son de por vida para evitar la manifestación de la enfermedad.

De acuerdo con los compromisos asumidos por Argentina para lograr la Cobertura Universal Sanitaria (CUS)¹⁰ hacia 2030, la **Declaración Política de Naciones Unidas sobre ‘Cobertura Universal de Salud’ (A/RES/74/2)** adoptada en 2019¹¹ y la

⁶ Wilson JM and Jungner G. “Principles and Practice of Screening Disease”. Public Health Papers N° 34. Geneva: World Health Organization, 26-39, 1968.

⁷ American College of Medical Genetics, “Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System”. Genet Med 8 (Supplement 1), S1-S252, 2006.

⁸ American College of Medical Genetics, “Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System – Executive Summary”. Pediatrics 117, S296-S307, 2006.

⁹ <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=131902>

¹⁰ Organización Mundial de la Salud https://www.who.int/es/health-topics/universal-health-coverage#tab=tab_1

¹¹ Naciones Unidas <https://documents-dds-ny.un.org/doc/UNDOC/GEN/N19/311/88/PDF/N1931188.pdf?OpenElement>

Declaración Política *sobre 'Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias' (A/RES/76/132)*¹² de 2021, la FADEPOF – Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes trabaja para que se consoliden políticas públicas nacionales en materia de enfermedades poco frecuentes. Entre ellas, las referidas a la pesquisa neonatal ampliada con el fin de asegurar la aplicación de los Derechos Humanos, lograr la mejor salud posible para los recién nacidos y asegurar un impacto positivo sobre sus vidas.

FADEPOF - GRUPO DE TRABAJO EXPERTO

1. Dr. Hernán Amartino
2. Dr. Gustavo Borrajo
3. Dra. Norma Spécola
4. Dra. Ana M. Guercio
5. Bioq. Laura Maggi
6. Bioq. Gustavo Dratler

DATOS SOBRE LA PESQUISA NEONATAL EN EL MUNDO¹³



EN EL AÑO 2021

A 38 millones de bebés se les realizó la pesquisa neonatal, representando aproximadamente el 27% de los recién nacidos en el mundo.

38 mil bebés fueron diagnosticados con una enfermedad poco frecuente gracias a la pesquisa neonatal realizada. Esto representa 1 niño cada 15 minutos.

DATOS SOBRE LA PESQUISA NEONATAL EN ARGENTINA

En Argentina, en virtud de Ley Nacional N°26279 del año 2007, es obligatorio y universal, la realización de la pesquisa neonatal de las siguientes enfermedades en todos los establecimientos públicos de gestión estatal, de la seguridad social y privados, donde ocurren nacimientos:

1. Fenilcetonuria
2. Hipotiroidismo Congénito
3. Fibrosis Quística
4. Déficit de Biotinidasa
5. Galactosemia
6. Hiperplasia Suprarrenal Congénita

¹² Naciones Unidas <https://documents-dds-ny.un.org/doc/UNDOC/GEN/N21/400/74/PDF/N2140074.pdf?OpenElement>

¹³ https://neonatalscreeningday.org/wp-content/uploads/2023/03/INSD_Leaflet_ES.pdf

Según los datos publicados por el Ministerio de Salud de Nación¹⁴, en el año 2021 en Argentina se pesquisó al **98 % de los recién nacidos del sector público** (contra un 50 % en el 2006). Lamentablemente, no es posible contar con datos totales de nuestro país debido a la falta de registros de lo que ocurre en el sector privado.

Casos acumulados e incidencia acumulada de patologías de pesquisa neonatal (2006 a 2019)

Patología	Casos	Incidencia c/10 mil nacidos vivos	Incidencia (1 en .. Casos)	Pesquisas (RN)
Hipotiroidismo Congénito	3065	5,8	1721	5274825
Fenilcetonuria	148	0,3	35649	5276006
HPA	120	0,2	43967	5276006
PKU+HPA	268	0,5	19687	5276006
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	317	0,6	15495	4911912
Galactosemia	85	0,2	57625	4898117
Deficiencia Total Biotinidasa	35	0,1	139735	4890708
Deficiencia Parcial Biotinidasa	41	0,1	119286	4890708
Deficiencia Biotinidasa (T+P)	76	0,2	64351	4890708
Fibrosis Quística	419	0,9	10658	4465613

Fuente: INFORME ESPECIAL: PESQUISA NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS, BIV 545. SE 15/2021 49 – 59 del Ministerio de Salud de Nación
Tabla 2 – (p. 56)

La Fundación Bioquímica Argentina, en la actualidad ofrece la realización de un panel de pesquisa ampliada. En base a su trabajo, estiman que en base a la frecuencia combinada de las 20 enfermedades pesquisables que ofrecen a través de la tecnología de Espectrometría de Masa en Tándem (ETM), es posible determinar que 1 de cada 3.600 a 4.000 nacidos vivos resultará en un caso detectable de alguna de esas patologías pesquisables¹⁵.

SOBRE EL DÍA INTERNACIONAL DE LA PESQUISA NEONATAL – 28 JUNIO

El 28 de junio como **Día Internacional de la Pesquisa Neonatal**¹⁶ fue promovido por primera vez en el año 2021 por la Sociedad Internacional de Screening Neonatal (ISNS por su sigla en inglés) en conjunto con la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI) y la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias (ESID) en honor al Dr. Robert Guthrie (28 de junio de 1916 - 24 de junio de 1995).

El Dr. Robert Guthrie fue un microbiólogo que introdujo la gota de sangre en papel de filtro y un ensayo nuevo para realizar el cribado de PKU en EEUU en la década de los 60.

Su trabajo y actividades revolucionaron la detección de niños con enfermedades congénitas, permitiendo mejorar la salud infantil. El Dr. Guthrie dedicó su vida a crear conciencia sobre la necesidad del cribado neonatal para las patologías tratables.

ACERCA DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

A la fecha se han descripto mas de 8 mil enfermedades poco frecuentes¹⁷; son patologías crónicas, complejas, progresivas, discapacitantes y potencialmente mortales. Siete de cada diez (72%) son de origen genético y, de ellas, el 70% se manifiesta al nacer o durante la niñez, siendo que 3 de cada 10 niños morirán antes de cumplir los 5 años¹⁸. Se estima

¹⁴ INFORME ESPECIAL: PESQUISA NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS, BIV 545. SE 15/2021

¹⁵ <https://www.fba.org.ar/programas-de-la-fba/programa-de-deteccion-de-errores-congenitos-del-metabolismo-ecm/panel-ampliado/>

¹⁶ <https://neonatalscreeningday.org/>

¹⁷ Tisdale A, Cutillo CM, Nathan R, et al. La iniciativa IDeaS: estudio piloto para evaluar el impacto de las enfermedades raras en los pacientes y los sistemas de salud. Orphanet J Rare Dis. 2021;16(1):429. Publicado el 22 de octubre de 2021. doi:10.1186/s13023-021-02061-3

¹⁸ Wright C, FitzPatrick DR, Firth HV. Genómica pediátrica: diagnóstico de enfermedades raras en niños. Nat Rev. Genet. 2018; 19 :253–268. doi: 10.1038/nrg.2017.116

que en la Argentina un total de 3,6 millones de personas viven con al menos una afección de este tipo, representando a 1 de cada 13 personas y, en promedio, a 1 de cada 4 familias¹⁹.

ACERCA DE FADEPOF

La FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes es una organización civil de segundo grado, conformada por organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares que trabajan con alguna enfermedad poco frecuente. Todos sus miembros son organizaciones sin fines de lucro. Actualmente, FADEPOF cuenta con más de 90 miembros distribuidos en la Argentina.

FADEPOF enfoca sus esfuerzos en el fortalecimiento de sus miembros, transfiriendo herramientas y tecnología para potenciar sus acciones e impacto en la sociedad.

Desde hace más de una década, FADEPOF trabaja desarrollando alianzas a nivel nacional, regional y global, para mejorar las condiciones de los miembros y sus comunidades de pacientes y familiares.

FADEPOF trabaja para promover políticas públicas destinadas a mejorar la situación de los 3,6 millones de argentinos que viven con una enfermedad poco frecuente y sus familias.

www.fadepof.org.ar | Info@fadepof.org.ar

FADEPOF ha sido declarada de interés por su labor



LEGISLATURA
Ciudad Autónoma de Buenos Aires



DIPUTADOS
ARGENTINA

¹⁹ Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, FADEPOF. Recuperado de: https://fadepof.org.ar/numeros_en_argentina.php