

## Examen de tamizaje neonatal: ¿aumentar su alcance o no?

Farah Seedat<sup>1</sup>, Sian Taylor-Phillips<sup>II</sup>

<sup>1</sup> Médica, estudiante de doctorado, Departamento de Ciencias Médicas, Warwick Medical School, Universidad de Warwick, Coventry, UK.

<sup>II</sup> Doctora, Profesora Asistente, Departamento de Ciencias Médicas, Warwick Medical School, Universidad de Warwick, Coventry, UK.

### Como citar este artículo:

Sedat F, Taylor-Phillips S. Newborn blood spot screening: to expand or not to expand? Rev Bras Enferm. 2015;68(5):491-2. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167.2015680501i>

“La principal restricción sobre lo que podemos detectar en el examen de tamizaje neonatal, poco a poco, orientándose a lo que elegimos detectar, y no a aquello a lo que se nos limita por razones de posibilidades o costos”<sup>(1)</sup>.

Los avances tecnológicos están brindándole al mundo de la medicina la oportunidad de aumentar el número de patologías pasibles de análisis en neonatos. La espectrometría de masas tándem (conocida también como MS-MS) nos facilita detectar una vasta gama de enfermedades, en gran escala. La MS-MS es una técnica confiable que permite que pequeñas moléculas de muestras de suero o sangre puedan estudiarse en un único paso. Gracias a ello, es posible detectar más de 50 patologías con unas pocas gotas de sangre en un examen de tamizaje neonatal. Indudablemente, aumentar el número de enfermedades detectables en el neonato utilizando la MS-MS es rápido, preciso y barato. No obstante, existen dos respuestas a la pregunta, así como eventuales perjuicios derivados de dicho incremento; entre ellos, el aumento de falsos positivos, sobrediagnósticos y tratamientos excesivos.

Decidir cuáles enfermedades deben considerarse en el examen de tamizaje neonatal constituye una tarea que no es precisamente objetiva, exigiendo un cuidadoso análisis de ventajas y beneficios antes de su recomendación a la población. Es necesario reflexionar sobre temas tales como los pros y los contras de informar a los padres sobre una enfermedad del niño para la cual no existe tratamiento ni control, o bien cuál es la utilidad de conocer la susceptibilidad genética a una enfermedad que sólo será relevante en los 15 o 20 años posteriores. La Warwick Medical School examinó recientemente las implicancias éticas de aumentar el alcance del examen de tamizaje neonatal en una rápida reseña, y determinó la existencia de cuestiones importantes a considerar para decidir cómo evaluar las ventajas y perjuicios de hacerlo<sup>(1)</sup>.

Una cuestión clave que surgió en dicha reseña es el tipo de evidencia exigido para decidir realizar exámenes para ciertas enfermedades en el tamizaje neonatal. Los académicos cuestionaron, particularmente, la necesidad de recolectar evidencias de análisis clínicos randomizados (ACR) para evaluar ventajas y perjuicios. Aquellos que afirman la necesidad de hacerlo, alegan que la metodología aplicada es menos tendenciosa y más precisa en la evaluación de ventajas y perjuicios del examen. Por su parte, quienes apoyan la expansión del alcance del tamizaje apuntan al hecho de que la mayoría de las enfermedades para las cuales se lo recomienda son raras. Las enfermedades raras carecen de evidencias, en razón de la falta de financiamiento. Además, realizar un ACR para enfermedades raras no es factible y probablemente, imposible – en razón de las grandes muestras y prolongados seguimientos necesarios. Consecuentemente, ellos defienden que las evidencias alternativas son suficientes, aunque no dejen en claro cuáles son esas evidencias<sup>(1)</sup>. Ambas argumentaciones determinan cuestionamientos importantes sobre cómo tomar decisiones basadas en evidencias, necesitándose desesperadamente de soluciones que respondan claramente a tales asuntos.

Otra cuestión del debate es la definición del beneficio a ser evaluado en el examen de tamizaje neonatal. Por un lado, se destaca que los beneficios deben restringirse a cuestiones de mortalidad y morbilidad directas del recién nacido. Por el otro, los defensores de la ampliación del examen hacen mención de beneficios que van más allá de los beneficios clínicos del recién nacido, extensivos a los familiares y a la sociedad. Un ejemplo

de beneficio social podría ser la “odisea del diagnóstico”, el largo camino de investigaciones y derivaciones antes de llegar a un diagnóstico. Los opositores sostienen que, por el hecho de que muchas enfermedades no cuentan con tratamientos eficaces, la odisea del diagnóstico puede convertirse simplemente en una “odisea del tratamiento”. No obstante, los defensores afirman que la detección precoz puede permitir apoyo y cuidados paliativos que aumenten la calidad de vida. Contar con un diagnóstico beneficia a los padres también en el plano psicológico, pudiendo ellos planificar el futuro del niño, contando para ello con expectativas de salud realistas. Por otra parte, el examen y el diagnóstico precoz pueden reducir el período sin diagnóstico durante el que las familias crean lazos afectivos. Otro beneficio identificado por los defensores de la ampliación es el de que la familia puede obtener información sobre riesgos reproductivos, con los cuales podría optar por buscar consejos genéticos y planificación familiar. No obstante, sin el perfecto consentimiento parental, los padres que no desearan recibir esta información acabarían siendo pasibles de recibirla<sup>(1)</sup>.

Esas ventajas no constituyen, claramente, beneficios directos para el recién nacido, y un beneficio clínico reducido o casi nulo hace que el consentimiento informado eficaz sea aún más importante en un contexto en el que tal consentimiento ya es difícil. Los padres tendrían que comprender la información sobre una gran cantidad de enfermedades inmediatamente después del nacimiento, siendo que los exámenes son ofrecidos sólo como cualquier otro procedimiento post natal. En consecuencia, una elección auténticamente informada podría no resultar posible<sup>(1)</sup>.

Extender el beneficio del examen más allá de la reducción de la mortalidad y morbilidad puede también acarrear consecuencias negativas no deseadas, tales como el aumento de falsos positivos y resultados indeterminados, incrementando los sobrediagnósticos y los excesos de tratamiento, reduciendo a la vez la confianza en el examen y en el sistema de salud. Inclusive cuando hay exceso de tratamiento, en el caso de falsos positivos, los padres pueden elevar su nivel de alerta y sobreproteger al niño, incluso luego de que la hipótesis de enfermedad haya sido descartada. Finalmente, la condición de portador de una enfermedad puede impactar negativamente en la psicología del niño, afectando su autoestima y provocando estigmatización, por ejemplo<sup>(1)</sup>.

Esta breve nota enumeró algunas complicaciones éticas (aunque no todas) que, de acuerdo con la reseña, están asociadas al incremento del alcance del examen de tamizaje neonatal. Los puntos de discusión identificados según varias perspectivas en la literatura deben ser investigados con mayor profundidad, para permitirnos definir métodos de evidencia alternativos, aunque sólidos, para evaluar los beneficios y perjuicios del examen, así como para llegar a un acuerdo sobre el alcance de las definiciones de beneficios y perjuicios. Los perjuicios del examen y la dificultad para obtener un verdadero consentimiento informado deben analizarse cuidadosamente. Los países deben ser precavidos al definir los beneficios y los perjuicios, así como las evidencias que habrán de ser consideradas al evaluarse cuáles enfermedades deberán incluirse en el examen de tamizaje neonatal. Como las consecuencias de ciertas enfermedades son devastadoras, debemos ser sumamente cuidadosos antes de alterar el alcance del tamizaje. En nuestra intención de hacer un uso racional de los avances tecnológicos, debemos observar el hecho de no damnificar involuntariamente a la población.

---

## REFERENCIAS

1. Taylor-Phillips S, Boardman F, Seedat F, et al. The Ethical, Social and Legal Issues with Expanding the Newborn Blood Spot Test. Coventry (UK): Warwick Medical School; 2014.