

Controles y exámenes de diagnóstico en periodo pre-natal y pruebas a los recién nacidos

Argentina, Uruguay, Estados Unidos, Inglaterra y España

Autor

Marcela Cáceres Lara
Email: mcaceres@bcn.cl
Tel.: (56) 32 270 1769

Nº SUP: 132891

Resumen

Las revisiones médicas de la madre y las pruebas de detección ayudan a mantener su salud y la de su bebé durante el embarazo. Esto se llama atención prenatal. También implica la educación y el asesoramiento sobre cómo manejar diferentes aspectos del embarazo. En tanto, el control postnatal, incluyen orientación acerca de la lactancia materna exclusiva, cuidados del recién nacido y reconocimiento de los signos de ciertas enfermedades.

El presente documento revisa los tipos de exámenes de diagnóstico que en algunos países se realizan en periodo pre-natal y, posteriormente a los recién nacidos, considerando ecografías, exámenes de sangre y otros análisis de laboratorio. En este contexto, se analizan los tipos de test existentes en los países seleccionados, a saber **Argentina, Uruguay, Estados Unidos, Inglaterra y España**, con el objeto de ayudar a detectar enfermedades durante el embarazo que podrían afectar el desarrollo del feto o bien el buen término del embarazo, así como también que podrían alterar el sano crecimiento del bebé.

En materia de cuidado pre-natal los distintos países coinciden en solicitar o recomendar los mismos exámenes, tales como la toma de muestra de sangre para la detección del VIH, la hepatitis B y la Sífilis. De la misma forma, se efectúan pruebas de glicemia que permiten detectar diabetes gestacional. A su vez, las ecografías se usan para el control del crecimiento y buscar signos de problemas en los órganos del bebé. Por otra parte, la translucencia nuchal se utiliza, junto con otras pruebas, para detectar el Síndrome de Down, de Patau y de Edwards. También se consideran pruebas para el cribado de enfermedades metabólicas, particularmente en España e Inglaterra, las que permiten detectar la existencia de Espina Bífida, Anencefalia o Exófalos.

Respecto del diagnóstico al recién nacido, se efectúa una revisión física general del menor que incluye ojos, corazón, caderas, oídos, y en el caso de los varones, de los testículos. También se efectúan pruebas del talón para detectar enfermedades metabólicas como fibrosis quística o galactosemia.

Introducción

El embarazo es un estado fisiológico de la mujer que en muchos casos no supone ningún problema de salud ni para la madre ni para el feto, pero que requiere de un seguimiento adecuado, a fin de controlar las posibles alteraciones o problemas que pudiesen surgir, con la intención de prevenirlas o diagnosticarlas precozmente. Asimismo, durante la gestación pueden presentarse procesos que interfieran en su evolución y, el embarazo mismo puede influir en el curso de determinadas enfermedades.

El año 2016, la OMS publicó una nueva serie de recomendaciones para mejorar la calidad de la atención prenatal con el fin de reducir el riesgo de muertes prenatales y complicaciones del embarazo, así como para brindar a las mujeres una experiencia positiva durante la gestación. Estas recomendaciones están relacionadas con cinco tipos de intervenciones: nutricionales, evaluación materna y fetal, medidas preventivas, intervenciones ante síntomas fisiológicos comunes y, en los sistemas de salud para mejorar la utilización y calidad de la atención prenatal. (Organización Mundial de la Salud, 2016).

Por otra parte, la mayoría de las muertes maternas y neonatales ocurren dentro de las primeras 48 horas después del parto, por lo que asegurar un contacto con los servicios de salud en ese periodo incrementa la supervivencia y abre la posibilidad de ofrecer alternativas para aumentar el tiempo entre un nacimiento y el siguiente. Las intervenciones que se pueden aplicar durante las visitas postnatales incluyen orientación acerca de la lactancia materna exclusiva, cuidados del recién nacido (higiene, mantenimiento de la temperatura), y reconocimiento de los signos de alarma de enfermedades. (Todas las Mujeres. Todos los Niños., 2020)

En respuesta a una solicitud parlamentaria, el presente documento revisa los tipos de exámenes de diagnóstico que en algunos países se realizan en periodo pre-natal y, posteriormente a los recién nacidos, considerando ecografías, exámenes de sangre y otros análisis de laboratorio. En este contexto, se analizan los tipos de test existentes en los países seleccionados, a saber **Argentina, Uruguay, Estados Unidos, Inglaterra y España**, con el objeto de ayudar a detectar situaciones que podrían generar enfermedades durante el embarazo que podrían afectar el desarrollo del feto o bien el buen término del embarazo. A su vez, las medidas de cribado o detección posnatal, especialmente de padecimientos hereditarios.

El documento se ha organizado en dos capítulos. El primero aborda los controles y exámenes de diagnóstico prenatal en los países mencionados, mientras el segundo se refiere a los chequeos y, particularmente, a los exámenes a los recién nacidos. Los países se han escogido en virtud del requerimiento parlamentario de abordar algunos países de América Latina, de Europa y Estados Unidos.

I. Controles y exámenes de diagnóstico en periodo prenatal

1. Argentina

a. Controles prenatales

Según la **Guía de Procedimientos para el control del embarazo y la atención del parto y puerperio de bajo riesgo de la Provincia de Buenos Aires**, se comienza planteando la importancia de las consultas médicas como parte del control prenatal y que una primera estaría dirigida a comprobar la existencia del embarazo, efectuar un examen físico completo y la transmisión de contenidos de educación para la salud básicos. En la misma, se debe efectuar un cálculo de amenorrea sujeto a confirmación, confección de historia clínica perinatal¹; confección de la libreta sanitaria materno-infantil, evaluación del riesgo; elaboración de fichero cronológico; examen clínico completo de la embarazada, incluyendo gineco-obstétrico, educación para la salud de la embarazada y su futuro bebé. (Gobierno de la Provincia de Buenos Aires).

En conjunto con lo anterior, las consultas posteriores, están dirigidas a evaluar el impacto del embarazo en la salud materna y vigilar el desarrollo y vitalidad fetales, con el objeto de detectar factores de riesgo que pudieran complicar la normal evolución del embarazo.

En la **segunda mitad de la gestación**, la palpación del abdomen permitirá reconocer el tamaño, consistencia y desviaciones del útero grávido, apreciar las contracciones y los movimientos del feto y hacer el diagnóstico tanto de la colocación fetal (actitud, situación, presentación) como del número de fetos.

A partir de las 14 semanas, y por efecto Doppler, se efectúa la detección de la frecuencia cardíaca fetal, mientras la auscultación de latidos fetales con estetoscopio de Pinard, se realiza a partir de las 22 a 25 semanas

Alrededor de las 36 semanas se realizará el último rastreo ecográfico para descartar anomalías, evaluar correcto crecimiento fetal y parámetros tales como cantidad de líquido amniótico, madurez y ubicación placentaria, confirmar modalidad de presentación, etc. De transcurrir un embarazo sin complicaciones, la derivación al 2º nivel (hospital) sin trabajo de parto en las embarazadas normales se realizará a las 40 semanas.

b. Exámenes complementarios de laboratorio

Estos incluyen hemograma para detectar la anemia; glicemia con el fin de descubrir la existencia de diabetes gestacional; y uremia. Aquí se incluye la detección de infecciones de transmisión vertical,

¹ Mediante Resolución 3749/05, el Ministerio de Salud de la provincia de Buenos Aires resuelve incorporar la Historia Clínica Perinatal desarrollada y validada por el Centro Latinoamericano de Perinatología (CLAP-OPS/OMS), la que deberá ser de uso obligatorio para la atención de la mujer embarazada y del niño en todos los niveles de atención.

tales como, el VIH, la hepatitis B y la sífilis. La detección de ésta última enfermedad se realiza en los casos asintomáticos con pruebas de tamizaje mediante la utilización de las pruebas no treponémicas, tales como VDRL (Venereal Disease Research Laboratory) o RPR (Rapid Plasma Reagin)².

En el caso de la hepatitis B, se solicitará a la embarazada el antígeno de superficie para esta enfermedad. Si el resultado es positivo, se determinará la presencia de Antígeno e (HBeAg) como parámetro para evaluar la replicación viral activa³.

En cuanto a la toxoplasmosis⁴, su diagnóstico sólo es posible mediante la realización de test serológicos de los cuales existen diferentes pruebas, tales como, la reacción de Sabin-Feldman, Elisa para definir seroconversión, pero difícil para determinar cuadruplicación, hemaglutinación directa (HAI), aglutinación directa e inmunofluorescencia indirecta. Ante un resultado de IgG negativo en el embarazo, debe solicitarse serología en cada trimestre e instruir a la paciente sobre los cuidados preventivos.

c. Estudios de ecografía

Se efectuarán en el 1°, 2° y 3° trimestre en caso de que el profesional lo considere necesario y exista recurso disponible para:

- Confirmación de la fecha de parto cuando la ecografía se realiza antes de las 20 semanas.
- Evaluación de la fecha de parto cuando la amenorrea no es confiable.
- Malformaciones fetales.
- Placenta previa.
- Embarazo múltiple.
- Detección de las alteraciones de la cantidad del líquido amniótico.
- Sospecha de algunas enfermedades cromosómicas.
- Muerte fetal.
- Embarazo ectópico.
- Mola hidatiforme⁵.
- Restricción del Crecimiento Intrauterino (RCIU)⁶.

d. Monitoreo fetal anteparto (non stress test: NST)

Consiste en el registro electrónico continuo de la Frecuencia Cardiaca Fetal (FCF) y de los movimientos fetales espontáneos por un corto período de tiempo. En general la FCF se controla

² Página 60.

³ Página 62.

⁴ La toxoplasmosis, es una enfermedad causada por el parásito *Toxoplasma Gondii*. Puede causar complicaciones graves a las mujeres embarazadas y las personas con sistema inmunológico débil. Los síntomas incluyen dolor muscular, fiebre y dolor de cabeza, y se pueden prolongar durante semanas.

⁵ La mola hidatiforme o embarazo molar, es el resultado de la fertilización anormal de un ovocito (óvulo). Esto resulta en un feto anormal.

⁶ Página 71.

durante 20 minutos, pero la vigilancia puede ser necesaria para dar cuenta de las variaciones en el feto por hasta 40 minutos⁷.

e. Exámenes específicos obligatorios en Argentina

Cabe señalar que en Argentina, se han aprobado algunas normas que consideran la obligatoriedad de los exámenes para ciertas afecciones o en el caso de Rh negativo.

Así, una mujer embarazada debe hacerse un examen para detectar el **estreptococo Grupo B**, entre las semanas 35 y 37 de embarazo, el cual puede causar infección a la madre o al bebé, e incluso provocarle la muerte cuando no se diagnostica y se efectúa el tratamiento. Si el resultado de la detección fuese positivo, se establece la obligatoriedad del tratamiento correspondiente, a fin del control de la bacteria. (Ley 26.369 Incorporación, con carácter obligatorio de control y prevención, la realización del examen de detección del estreptococo Grupo B Agalactiae a todas las embarazadas con edad gestacional entre las semanas 35 y 37, presenten o no condiciones de riesgo. , 2008). Deberá considerarse el examen bacteriológico y la profilaxis como prestación de rutina tanto por parte de establecimientos de atención de la salud públicos o privados, como por obras sociales⁸, seguros médicos, prepagas⁹ y todo otro organismo financiador de prestaciones de la salud.

De la misma forma, **se establece la obligatoriedad del ofrecimiento del test diagnóstico del virus de inmunodeficiencia humana, a toda mujer embarazada como parte del cuidado prenatal normal**. Los establecimientos médico-asistenciales públicos, de la seguridad social y las entidades de medicina prepaga deberán reconocer en su cobertura este examen para el cual se requerirá el consentimiento expreso y previamente informado de las embarazadas. (Ministerio de Justicia y Derechos Humanos, 2002).

Asimismo, si la mujer posee factor Rh negativo, debe efectuarse un análisis para saber si es necesaria una inyección de inmunoglobulina anti-D, para prevenir cualquier complicación durante el parto. La ley dispone que en el distrito federal y territorios nacionales toda mujer Rh negativo no inmunizada, en cada parto único o múltiple, de hijo Rh positivo o cuando haya abortado después de las doce semanas de gestación, deberá recibir como profilaxis de la insoinmunización Rh, Inmunoglobulina anti-D, en el lapso, las dosis y condiciones que correspondan. La Inmunoglobulina anti-D, será entregada sin costo por las instituciones públicas y los entes de la seguridad social de cobertura obligatoria, bajo cuya responsabilidad se encuentren las pacientes mencionadas. (Ley 23.674 Profilaxis de la Mujer Embarazada, 1989).

En tanto, se **Declara de interés nacional y se asigna carácter prioritario, dentro de la política nacional de salud del Ministerio de Salud, a la prevención y control de todas las formas de transmisión de la enfermedad de Chagas, hasta su definitiva erradicación de todo el territorio**

⁷ *Ibíd.*

⁸ Las obras sociales son entidades privadas, dependientes de los sindicatos, que prestan atención médica a los trabajadores en relación de dependencia. Son uno de los componentes del sistema privado de salud junto a la medicina prepaga.

⁹ La medicina prepaga, son empresas privadas que prestan un servicio de seguro médico a través del pago de una cuota voluntaria. Forman el sistema de asistencia sanitaria privada del país.

nacional. En su artículo 4, sostiene que “es obligatoria la realización y la notificación de las pruebas diagnósticas establecidas según Normas Técnicas del Ministerio de Salud, en toda mujer embarazada, en los recién nacidos, hijos de madres infectadas, hasta el primer año de vida y en el resto de los hijos, menores de catorce años de las mismas madres y, en general, en niños y niñas al cumplir los seis y doce años de edad, según establezca la autoridad de aplicación”. (Ley 26.281, 2007).

2. Uruguay

En primer lugar, en la República Oriental del Uruguay, la **Ley 18.211** reglamenta el derecho a la protección de la salud que tienen todos los habitantes residentes en el país y establece las modalidades para su acceso a servicios integrales de salud. (Ley 18.211 Creación del Sistema Nacional Integrado de Salud, 2007)

a. Controles prenatales

Se sugiere que la primera consulta se realice ante la primera falta menstrual o antes de las primeras 12-14 semanas de amenorrea. Se le consultará por sus antecedentes inmunohematológicos: transfusiones previas, si hijos anteriores requirieron fototerapia, transfusión intrauterina o exanguino transfusión y si recibió inmunoprofilaxis antenatal en mujeres Rh negativo (ordenanza 99/11). (Ministerio de Salud Pública, 2014:33).

El primer trimestre, se efectúa un control más o menos a las 14 semanas.

El segundo trimestre, se realiza entre las 15 y 28 semanas.

El tercer trimestre, se realiza a las 29 o pasadas las 29 semanas.

b. Exámenes de Diagnóstico

En cuanto al tamizaje paraclínico, el **Manual para la Atención de la Mujer** (2014), menciona la indicación a la usuaria embarazada de exámenes de grupo sanguíneo, en sistema ABO¹⁰ y factor Rh (D) e investigación de anticuerpos irregulares (test de Coombs Indirecto). El solicitar siempre, independientemente que sea Rh negativo o positivo y que tenga estudios de otros embarazos; hemograma; glicemia en ayunas; urocultivo y examen de orina; serología para Sífilis, VIH y Toxoplasmosis, Rubéola y Chagas (estos dos últimos solo cuando corresponda); y ecografía obstétrica. La realización de test de VDRL-RPR (Sífilis) y VIH requiere del consentimiento informado y verbal de la usuaria. Si esta se niega a su realización deberá dejarse constancia en la historia clínica, con la firma de la embarazada. (Ministerio de Salud Pública, 2014)

En el primer trimestre, 11 a 14 semanas, dentro de la prueba paraclínica se pedirá a la embarazada una ecografía para valorar la translucencia nuchal (TN). El aumento de la TN se asocia a la trisomía 21 (Síndrome de Down), el Síndrome de Turner¹¹ y otras anomalías cromosómicas, así como a múltiples

¹⁰ Se refiere al grupo A, grupo B, grupo AB y grupo O.

¹¹ El síndrome de Turner se caracteriza por un cromosoma sexual ausente o incompleto. Los síntomas incluyen estatura baja, retraso de la pubertad, infertilidad, defectos cardíacos y ciertos problemas de aprendizaje.

malformaciones fetales y síndromes genéticos. (Ministerio de Salud Pública, 2014). Ante una translucencia nucal igual o mayor a p95 para la edad gestacional se debe informar a la mujer y su pareja, derivar al ginecólogo y proceder a dar un asesoramiento genético¹². La secuencia de exámenes podrá ser modificada dependiendo del caso clínico. (Ministerio de Salud Pública, 2014). El Screening (Tamizaje) del Primer Trimestre de Embarazo, es un examen voluntario y su realización no genera riesgo para el feto ni para la embarazada y puede detectar enfermedades como el Síndrome de Down, con una tasa de detección de entre el 80 y 90%. (Screening-Tamizaje del Primer Trimestre de Embarazo).

En el segundo trimestre, 15 a 28 semanas, se solicita repetir Test de Coombs indirecto, solo si la mujer es Rh negativo y no ha recibido profilaxis anti-D en últimas 8 semanas; PTOG¹³ entre las 24 y las 28 semanas; urocultivo; VDRL-RPR y VIH, entre las 18 y las 23 semanas; toxoplasmosis (de ser IgG negativo en la primer rutina) y; ecografía estructural, entre las 20 y las 24 semanas. (Ministerio de Salud Pública, 2014).

Los resultados obtenidos pueden ser de alto o bajo riesgo. El riesgo bajo no excluye una alteración, ya que es una prueba de detección de riesgo. En este caso la mujer embarazada continúa con el control habitual del embarazo en su Centro de Salud. Por su parte, las pruebas de riesgo alto no significan, necesariamente que el feto tenga una alteración, pero requieren la realización de pruebas diagnósticas adicionales para su confirmación, como la Biopsia de Vellosidad Corial o la Amniocentesis para confirmar diagnóstico. (Screening (Tamizaje) del Primer Trimestre de Embarazo).

Para el tercer trimestre, 29 semanas, las pruebas incluirán hemograma; glicemia; VDRL-RPR; VIH; AgHbs; Toxoplasmosis (en caso de IgG negativo en la primer rutina); toma de exudado recto vaginal con búsqueda de Estreptococo grupo B a las 35-37 semanas; orina; urocultivo; ecografía obstétrica para control de crecimiento a juicio del técnico tratante¹⁴. (Ministerio de Salud Pública, 2014).

3. Estados Unidos

a. Controles prenatales

Durante el embarazo son importantes los chequeos regulares. Este cuidado puede ayudar a mantener la salud del bebé y de la embarazada, detectar problemas si es que ocurren y prevenir problemas durante el parto. Los chequeos de rutina se realizan generalmente:

- Una vez al mes durante las semanas 4 a 28
- Dos veces al mes durante las semanas 28 a 36
- Semanalmente durante las semanas 36 a la de nacimiento

b. Exámenes de diagnóstico

¹² Página 44.

¹³ Es una prueba que mide la capacidad del organismo para regular los niveles sanguíneos de glucosa.

¹⁴ Página 48.

En el embarazo se realizan pruebas para comprobar la salud de la embarazada y la del bebé. En la primera visita prenatal, el médico utilizará pruebas para comprobar por ejemplo:

- El grupo sanguíneo y factor Rh
- Anemia
- Infecciones como la Toxoplasmosis y las infecciones de transmisión sexual (ITS), como la Hepatitis B, la Sífilis, la Clamidia y el VIH.
- Signos de inmunidad a la Rubéola y la Varicela

A lo largo del embarazo, el médico o la matrona pueden sugerir también otras pruebas. Algunas son recomendadas para todas las mujeres, como las de detección de la diabetes gestacional, el Síndrome de Down y el VIH. Otros exámenes pueden ser ofrecidos según la edad, historia de salud personal o familiar, antecedentes étnicos, resultados de los test de rutina.

Tabla N°1. Exámenes pre-natales comunes

Examen	Objetivo	¿En qué consiste?
Amniocentesis	Esta prueba puede diagnosticar ciertos defectos congénitos, como el Síndrome de Down, Fibrosis Quística o la Espina Bífida. Se realiza entre las semanas 14 y 20. Se puede sugerir a las parejas con mayor riesgo de trastornos genéticos. También proporciona ADN para la prueba de paternidad.	Se utiliza una aguja fina para extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico y células del saco que rodea al feto. La muestra se envía al laboratorio para su análisis.
Perfil biofísico (BPP)	Esta prueba se utiliza en el tercer trimestre para controlar la salud general del bebé y para ayudar a decidir si el éste debe nacer antes de tiempo.	Consiste en una ecografía junto con una prueba sin estrés. El BPP examina la respiración, el movimiento, el tono muscular, la frecuencia cardíaca y la cantidad de líquido amniótico del bebé.
Muestra de vellosidades coriónicas (CVS)	Prueba que se realiza entre las 10 y las 13 semanas para diagnosticar ciertos defectos congénitos, entre ellos: Trastornos cromosómicos, como el Síndrome de Down y trastornos genéticos, como la Fibrosis Quística. La CVS puede sugerirse a las parejas con mayor riesgo de padecer trastornos genéticos. También proporciona ADN para las pruebas de paternidad.	Una aguja extrae una pequeña muestra de células de la placenta para su análisis.
Examen del primer trimestre o Translucencia Nucal	Una prueba de cribado que se realiza entre las 11 y las 14 semanas para detectar un mayor riesgo de alteraciones cromosómicas, como el Síndrome de Down y la trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y otros	El análisis de sangre mide los niveles de ciertas sustancias en la sangre de la madre. La ecografía mide el grosor de la nuca del bebé. Esta información, combinada con la edad de la madre, ayuda a los médicos a determinar el

Examen	Objetivo	¿En qué consiste?
	problemas, como defectos cardíacos, También puede revelar nacimientos múltiples.	riesgo para el feto.
Prueba de Glucosa	Esta prueba se realiza entre las semanas 26 y 28 para diagnosticar la diabetes gestacional.	La embarazada no podrá comer ni beber nada más que sorbos de agua durante las 14 horas anteriores a la prueba. Se le extrae sangre para comprobar su nivel de glucosa en sangre en ayunas. A continuación, consumirá una bebida azucarada. La sangre se analizará cada hora durante tres horas para ver cómo procesa el azúcar su organismo.
Infección por estreptococos del grupo B	Esta prueba se realiza entre las semanas 36 y 37 para buscar bacterias que puedan causar Neumonía o una infección grave en el recién nacido.	Se utiliza un hisopo para tomar células de la vagina y el recto para analizarlas.
Cribado del suero materno (también llamado cribado cuádruple, prueba triple, cribado de marcadores múltiples).	Es una prueba de cribado que se realiza entre las 15 y las 20 semanas para detectar un mayor riesgo de trastornos cromosómicos, como el Síndrome de Down y la trisomía 18, defectos del tubo neural, como la Espina Bífida. En función de los resultados, el médico puede sugerir otras pruebas.	Se extrae sangre para medir los niveles de determinadas sustancias en la sangre de la madre.
Prueba sin stress (NST)	Esta prueba se realiza después de las 28 semanas para controlar la salud de su bebé. Puede mostrar signos de sufrimiento fetal, como que el bebé no recibe suficiente oxígeno.	Se coloca un cinturón alrededor del vientre de la madre para medir la frecuencia cardíaca del bebé en respuesta a sus propios movimientos.
Ecografías	No es raro que las mujeres se sometan a una ecografía estándar entre las semanas 18 y 20 para buscar signos de problemas en los órganos del bebe, sus sistemas corporales, confirmar la edad del feto y su correcto crecimiento. También puede indicar el sexo del bebé. La ecografía también se utiliza como parte del cribado del primer trimestre y del perfil biofísico (BPP).	Se puede realizar una ecografía en cualquier momento del embarazo. Las ecografías no son rutinarias.

Examen	Objetivo	¿En qué consiste?
	En función de los resultados, el médico puede sugerir otras pruebas u otros tipos de ecografía.	
Test de Orina	En una muestra de orina se pueden buscar signos de problemas de salud, como por ejemplo, infección del tracto urinario, Diabetes y/o Preeclampsia. Si el médico sospecha que hay un problema, la muestra puede enviarse a un laboratorio para realizar pruebas más exhaustivas.	Se recoge una pequeña muestra de orina limpia. En la muestra se sumergen tiras reactivas que buscan determinadas sustancias en la orina.

Fuente: *Office´s on Women´s Health, OASH.*

4. Inglaterra

a. Pruebas de diagnóstico

Las pruebas de detección que se ofrecen durante el embarazo en Inglaterra son ecografías o análisis de sangre, o bien, una combinación de ambas. Estas pueden detectar enfermedades como la Espina Bífida. Los análisis de sangre, por su parte, pueden mostrar si existe una mayor probabilidad de padecer enfermedades hereditarias como la Anemia de Células Falciformes y la Talasemia¹⁵, y si tiene infecciones como el VIH, la Hepatitis B o la Sífilis.

Los análisis de sangre combinados con exploraciones pueden ayudar a averiguar la probabilidad de que el bebé tenga el síndrome de Down, el Síndrome de Edwards¹⁶ o el Síndrome de Patau¹⁷. Si las pruebas diagnósticas muestran que tu bebé tiene una afección, esto puede conducir a una decisión sobre si quieres continuar o terminar el embarazo. (NHS, 2020).

¹⁵ La Talasemia es un trastorno de la sangre hereditario que ocurre cuando el cuerpo no produce la cantidad suficiente de una proteína llamada hemoglobina, una parte importante de los glóbulos rojos.

¹⁶ El Síndrome de Edwards, es un trastorno genético causado por tener un cromosoma 18 de más en todas las células del cuerpo o en algunas de éstas. Se caracteriza por peso bajo al nacer y ciertos rasgos inusuales, como una cabeza pequeña con una forma anormal; mandíbula y boca pequeñas; puños apretados con dedos superpuestos, y defectos en el corazón, los pulmones, los riñones, los intestinos y el estómago.

¹⁷ El Síndrome de Patau, también conocido como trisomía en el par 13, trisomía D o Síndrome de Bartholin-Patau, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Como consecuencia el feto presenta un retraso en el desarrollo.

Tabla N° 2. Pruebas de detección enfermedades y etapa en que se realiza

Pruebas de detección	Etapa
Anemia Falciforme y la Talasemia	Debe efectuarse lo antes posible, antes de las 10 semanas de embarazo. ¹⁸
Análisis para el VIH, la Hepatitis B y la Sífilis	Se debe efectuar lo antes posible durante el embarazo. Lo ideal es a las 10 semanas de embarazo. Así, se puede ofrecer atención y tratamiento especializados a la madre para proteger su salud y reducir la posibilidad de que su bebé se infecte. Si decide no hacerse ninguno de estos exámenes, una matrona especializada, le ofrecerá volver a hacerse la prueba antes de las 20 semanas de embarazo ¹⁹ .
Síndrome de Down, el Síndrome de Edwards y el Síndrome de Patau	El examen se realiza entre la 10 y las 14 semanas de embarazo. Si no ha sido posible obtener una medición de la translucencia nucal, o tiene más de 14 semanas de embarazo, se le ofrecerá una prueba denominada detección de sangre cuádruple entre las semanas 14 y 20 de embarazo, pero sólo detecta el síndrome de Down. En el caso del síndrome de Edwards y del síndrome de Patau, si el embarazo está demasiado avanzado para realizar una prueba combinada, se le ofrecerá una exploración de detección a las 20 semanas. En ella se busca la presencia de trastornos físicos ²⁰ .
Exploración a las 20 semanas	Se realiza cuando la embarazada tiene entre 18 y 21 semanas de embarazo. Esta ecografía detallada a veces se denomina ecografía de mitad de embarazo o de anomalías . La ecografía de las 20 semanas examina detalladamente los huesos, el corazón, el cerebro, la médula espinal, la cara, los riñones y el abdomen del bebé. Permite detectar 11 enfermedades raras. El escáner sólo busca estas condiciones. ²¹ Las enfermedades son: anencefalia ²² , Espina Bífida Abierta, Labio Leporino, Hernia Diafragmática, Gastrosquisis ²³ , Exonfalos ²⁴ , anomalías cardíacas graves, Agenesia renal bilateral ²⁵ , displasia esquelética letal, Síndrome de Edwards o T18, Síndrome de Patau o T13 ²⁶ .

Fuente: National Health Service, 2020.

¹⁸ Ver en: <https://www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/screening-for-sickle-cell-and-thalassaemia/>

¹⁹ Ver en: <https://www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/screening-for-hepatitis-b-hiv-and-syphilis/>

²⁰ Ver en: <https://www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/screening-for-downs-edwards-pataus-syndrome/>

²¹ Ver en: <https://www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/20-week-scan/>

²² La Anencefalia, es un defecto de nacimiento grave en el cual el bebé nace sin partes del encéfalo y el cráneo. Es un tipo de defecto del tubo neural (DTN).

²³ La Gastrosquisis es un defecto de nacimiento en la pared abdominal (área del estómago), en el cual los intestinos del bebé salen del cuerpo a través de un orificio al lado del ombligo.

²⁴ Se trata de una malformación congénita que consiste en la permanencia del intestino y otros órganos abdominales en la base del cordón umbilical.

²⁵ La agenesia renal bilateral consiste en la ausencia de ambos riñones en el momento del nacimiento.

²⁶ Ver en: <https://www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/20-week-scan/>

5. España

a. Control prenatal

La asistencia al embarazo comienza en la primera visita. Esta primera consulta prenatal debe realizarse en el curso de las primeras 12 semanas de gestación, idealmente antes de las 10 semanas, lo cual posibilita una adecuada planificación de las acciones a realizar durante todo el periodo gestacional.

Tras la identificación de un posible riesgo de transmisión de una enfermedad genética a un hijo, es indispensable su estudio y caracterización antes de la concepción, para proporcionar asesoramiento genético adecuado y valorar las distintas opciones reproductivas. Hay ciertas indicaciones para derivar a la consulta de genética médica del hospital de referencia, como la existencia de una enfermedad genética o cromosómica, anomalías congénitas y/o retraso mental, tanto en hijos previos como en la propia gestante, su pareja o familiares de estos. (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, 2018).

La selección de pruebas complementarias es individual en función de los hallazgos obtenidos en la historia clínica, en la exploración física, así como de la prevalencia de determinadas enfermedades en la población. Se recomienda en todas las mujeres:

- Hemograma, Hormona tiroestimulante (TSH), Grupo y Rh, y Cribado de anticuerpos irregulares o test de coombs indirecto.
- Glucemia, Serología (rubeola, sífilis, HBsAg, VIH) y Orina: anormales y sedimento.
- Citología triple toma (si no la tiene realizada según protocolo local de cribado del cáncer de cérvix).

Recomendadas en algunas las mujeres en función de su situación de riesgo:

- Enfermedad de Chagas a las mujeres con deseo de gestación, procedentes de países latinoamericanos con endemia.
- Screening de enfermedades de transmisión sexual en población de riesgo. (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, 2018).

b. Cribado serológico durante el embarazo

Las infecciones deben detectarse de forma individualizada a cada paciente, según sus antecedentes o factores de riesgo actuales. Se realizará un cribado universal a todas las gestantes, sean cuales sean sus antecedentes o factores de riesgo:

- Rubeola: valorar el estado de inmunidad en la primera consulta de todas las mujeres.
- Hepatitis B: valorar la posibilidad del antígeno Australia (HBsAg) en la primera consulta de todas las mujeres. En caso de positividad del mismo deberá aplicarse el protocolo "Hepatopatías y embarazo".

Si pertenece a un grupo de riesgo deberá repetirse durante el embarazo, al menos una vez más en el tercer trimestre.

- **Sífilis:** valorar el estado de inmunidad en la primera consulta de todas las mujeres. Si pertenece a un grupo de riesgo, deberá repetirse durante el embarazo, al menos una vez más en el tercer trimestre.
- **VIH:** valorar el estado de inmunidad en la primera consulta de todas las mujeres y repetir en la analítica del tercer trimestre. Si la mujer pertenece a un grupo de riesgo repetir también en el segundo trimestre. En caso de positividad del mismo deberá aplicarse el protocolo "Infección por VIH y gestación"²⁷. (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, 2018).

c. Cribado a grupos de riesgo por:

- Enfermedad de Chagas (*Trypanosoma cruzi*)
- Virus Zika²⁸

d. Exploración ecográfica

Existe unanimidad en la recomendación de que durante un embarazo de curso normal se realicen tres exploraciones ecográficas, las que deberían realizarse una el primer semestre, otra el segundo y, una tercera, el semestre siguiente.

e. Cribado de los defectos congénitos

El objetivo es identificar las gestaciones con alto riesgo de anomalías congénitas fetales y utilizar, si son aceptados por la mujer, los procedimientos de diagnóstico prenatal más adecuados para cada condición. Los defectos congénitos susceptibles de cribado prenatal son las anomalías estructurales. Para ello existe el cribado de cromosopatías y en los últimos años se ha incorporado el análisis del ADN fetal libre circulante (ADN-ic) en el plasma materno para el cribado de las trisomías fetales.

f. Cribado de diabetes gestacional

Se utiliza el test de O'Sullivan basado en la determinación de la glucemia en plasma venoso, 60 minutos después de la ingesta de 50 g de glucosa, en cualquier momento del día e independientemente de que exista o no toma previa de alimentos. (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, 2018).

g. Enfermedades metabólicas

²⁷ Página 513.

²⁸ No es necesario realizar cribado sistemático de Toxoplasmosis, Citomegalovirus, Hepatitis C.

En España, en todas las comunidades autónomas, se llevan a cabo programas para el cribado o detección neonatal de metabolopatías²⁹. En febrero de 2015, se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN) con la finalidad de recoger y gestionar los datos que permiten la evaluación de los objetivos e indicadores de calidad del Programa de Cribado Neonatal aprobados en 2013, a nivel autonómico y estatal. Actualmente, el acuerdo interterritorial establece la indicación de realizar la prueba de cribado neonatal a través de la muestra de sangre impregnada en papel, para un grupo de 7 enfermedades que constituyen la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS.

La orden publicada el 6 de noviembre de 2014 (Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre³⁰) establece las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas. Estas incluyen: el Hipotiroidismo congénito, la Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD), Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), Acidemia glutárica tipo I (GA-I), y Anemia falciforme. (El Cribado Metabólico del Recién Nacido como Modelo Asistencial de la Medicina de Precisión. Perspectiva desde la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM, 2021:2).

El programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de un sistema de información que permita en los niveles autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales. Respecto de los análisis genéticos, la norma señala que para diagnóstico prenatal, estos se realizan en caso de fetos con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud (anomalía cromosómica o molecular cuando se cumplan criterios de indicación). (Ministerio de Sanidad, 2014)

²⁹ Se refiere a enfermedades metabólicas congénitas.

³⁰ Ver: <http://bcn.cl/2ucha>

Tabla N° 3. Enfermedades metabólicas hereditarias incluidas en los programas de cribado neonatal de España (recomendaciones del Ministerio de Sanidad año 2020) e Italia (año 2016), y recomendaciones de los grupos de expertos Europeo (EU network of experts on Newborn Screening, año 2012) y Norteamericano (Recommended Uniform Screening Panel, año 2006).

Enfermedad	España	Italia	Enfermedades que deben ser cribadas	Enfermedades que deben ser consideradas	Panel principal	Panel secundario	Enfermedad	España	Italia	Enfermedades que deben ser cribadas	Enfermedades que deben ser consideradas	Panel principal	Panel secundario
Acidemia propiónica		X			X		Isobutirilglicinuria						X
Acidemia metilmalónica (metilmalonil-CoA mutasa)		X			X		2-metilbutirilglicinuria						X
Acidemia metilmalónica (metabolismo de cobalaminas)		X			X		Aciduria 3-metilglutacónica						X
Acidemia isovalérica	X(**)	X		X	X		Aciduria 3-metil-3-hidroxi-3-butanona						X
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa				X	X		SCAD (def. acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta)						X
Deficiencia de 3-OH-3-metilglutaril-CoA liasa		X		X	X		MADD (def. múltiple de acil-CoA deshidrogenasa)		X		X		X
Deficiencia en Holocarboxilasa sintetasa		X		X	X		SCHAD (def. L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta/media)		X				X
Deficiencia de β -cetotilasa		X			X		Deficiencia de la cetoacil-CoA tiolasa de cadena media						X
Aciduria glutárica tipo I	X	X	X		X		Deficiencia de la 2,4-dienoil-CoA reductasa						X
Deficiencia en la captación celular de la carnitina (CUD)		X			X		CPT-1 (carnitina palmitoil-transferasa 1)		X				X
MCAD (def. acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)	X	X	X		X		CPT-2 (carnitina palmitoil-transferasa 2)		X		X		X
VLCAD (def. acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)		X		X	X		CACT (def. de carnitina/acilcarnitina translocasa)		X		X		X
LCHAD (def. 3-OH-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga)	X	X		X	X		Argininemia		X				X
TFP (def. de proteína trifuncional mitocondrial)		X			X		Hipermetioninemia		X				X
Aciduria argininosuccinica		X			X		Citrulinemia tipo II		X				X
Citrulinemia tipo I		X			X		Hiperfenilalaninemia benigna		X				X
Enfermedad jarabe de arce	X(**)	X	X		X		Defecto de biosíntesis de biopterinas		X				X
Homocistinuria	X(**)	X		X	X		Defecto de regeneración de biopterinas		X				X
Fenilcetonuria	X	X	X		X		Tirosinemia tipo II		X		X		X
Tirosinemia tipo I		X		X	X		Tirosinemia tipo III						X
Deficiencia de Biotinidasa	X(*)	X			X		Deficiencia de galactoepimerasa						X
Galactosemia clásica		X	X		X		Deficiencia de galactoquinasa						X
Enfermedad de Pompe****)					X		Enfermedades de depósito lisosomal****)				X		
Mucopolisacaridosis tipo I****)					X		Hipotiroidismo Congénito	X				X	
Adrenoleucodistrofia ligada al X					X		Fibrosis quística	X				X	
Acidemia metilmalónica con homocistinuria		X		X	X		Anemia falciforme	X				X	
Acidemia malónica		X			X								

(*) Pendiente de inclusión; (**) En estudio piloto; (***) Enfermedades de depósito lisosomal.

Fuente: El Cribado Metabólico del Recién Nacido como Modelo Asistencial de la Medicina de Precisión. Perspectiva desde la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).

II. Controles y exámenes efectuados a los recién nacidos

1. Argentina

a. Controles posnatales

Es un derecho de todos los bebés, niños y niñas que el equipo de salud los controle periódicamente para ver si están sanos y están creciendo bien. En el sector público, los controles se pueden realizar en el centro de salud más cercano al domicilio.

Durante los primeros meses del bebé, los controles serán más frecuentes. En el primero, a los 7-10 días de vida, el equipo de salud le hará una revisión completa, incluyendo un examen de la vista, lo pesará, lo medirá y controlará si sus caderas están bien. Verificará su carnet de vacunación y le aplicará las vacunas que necesite. Conversará con los padres sobre la prueba del talón, sobre cómo está durante los días y las noches, si la madre lo amamanta, si tiene problemas con la lactancia; la posición para dormir, la prevención de accidentes, la crianza, dudas e inquietudes, si queda al cuidado de alguien, etc. (Gobierno de Argentina).

Los siguientes controles se realizan de 1 a 6 meses: todos los meses;

- De 6 meses a 1 año: cada 2 meses;
- De 1 a 2 años: cada 3 meses.
- De 2 a 3 años: cada 6 meses.
- Desde los 3 años: una vez por año. (Gobierno de Argentina)

b. Exámenes posnatales

La **Pesquisa neonatal - prueba del talón**, es un test que consiste en una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido. Se debe realizar a todos los bebés nacidos en la República Argentina antes de su egreso de la maternidad, preferentemente entre las 48 y 72hrs. de vida. (Gobierno de Argentina).

Este análisis permite detectar de manera precoz alguna de las siguientes enfermedades congénitas: Hipotiroidismo congénito primario, Fenilcetonuria³¹, Hiperplasia suprarrenal congénita³², Fibrosis

³¹ La Fenilcetonuria, es una afección poco frecuente en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

³² La Hiperplasia suprarrenal congénita, es un grupo de trastornos genéticos que afectan las glándulas suprarrenales, par de órganos del tamaño de una nuez ubicados encima de los riñones. A las personas que padecen esta enfermedad les falta una de las enzimas que utilizan las glándulas suprarrenales para producir hormonas que ayudan a regular el metabolismo, el sistema inmunitario, la presión arterial y otras funciones esenciales.

Quística, Galactosemia³³, Deficiencia de Biotinidasa³⁴ (Ley 26.279 Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido, 2007).

Las obras sociales, incluida la del Poder Judicial y la Dirección de Ayuda Social para el personal del Congreso de la Nación, deberán incorporar como prestaciones obligatorias, la detección de las enfermedades mencionadas; el tratamiento terapéutico a base de drogas, fórmulas y suplementos especiales, alimentos y suplementos dietarios especiales, de acuerdo a cada patología, teniendo en cuenta las nuevas alternativas de tratamiento aprobados científicamente, superadoras de las actuales; y equipamiento completo y kits de tratamiento. (Ley 26.279 Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido, 2007).

2. Uruguay

a. Controles Posnatales

En función del Programa de Atención a la Salud de la Niñez se definen los siguientes componentes longitudinales en base a los cuales se detalla la pauta de controles integrales. Los primeros se realizan desde los 0 a los 24 meses. En cuanto al mínimo recomendado, se sugiere un control neonatal lo más precoz posible luego del alta para detectar rápidamente problemas de lactancia, entre otros. Si la madre no concurre al primer control luego del alta, un miembro del equipo de salud deberá ir a su domicilio. Si bien exige al menos 2 controles durante el primer mes de vida, importa señalar la relevancia del criterio técnico particular de modo de apoyar el adecuado vínculo madre – bebé, el éxito de la lactancia materna exclusiva y el refuerzo de la autoestima materna. (Sociedad Uruguaya de Pediatría, 2016).

b. Exámenes posnatales

Los exámenes obligatorios incluyen su realización y registro sistemático en historia clínica, aún de los resultados negativos.

Tabla N°4: Cribado obligatorio

Test de screening neonatal	Al nacimiento (TSH, VDRL)
Peso y talla	Medida en cada control
Perímetro craneano	Hasta los 2 años
Visión	Por historia y examen (seguimiento ocular desde RN)
Detección de malformaciones genitales	Por historia y examen
Audición	Por historia y examen (orientación hacia el sonido de sonajero)
Ecografía de caderas	Al 2 y 4 mes (si no se realizó, se solicita RX al 6 mes)

³³ La Galactosemia, es una afección en la cual el cuerpo no puede utilizar (metabolizar) el azúcar simple galactosa.

³⁴ Es la enzima responsable del reciclaje de la biotina, a partir de la biocitina o de pequeños péptidos biotinilados y de la liberación de la vitamina unida a las proteínas de la dieta.

Visita domiciliaria³⁵

- Sistemática ante situaciones de riesgo del niño, la familia o el medio.
- Es aconsejable en toda situación, una vez en los primeros 12 / 24 meses.

La visita al domicilio por parte de personal específicamente orientado, ante situaciones de riesgo definidas por el pediatra, es un instrumento de alto valor para la promoción adecuada del crecimiento y desarrollo. Se debe registrar los hallazgos en la historia.

Fuente: Esquema de Control en el Primero y Segundo Año de Vida. Guías de Intervenciones en el Primer Nivel.

c. Pesquisa neonatal

En Uruguay también se efectúa una pesquisa neonatal, cuyo objetivo es la búsqueda de enfermedades que no presentan síntomas clínicos en el momento del nacimiento pero que producen alteraciones bioquímicas que sí pueden ser detectadas por medio de análisis específicos. Tienen acceso a ésta, todos los nacidos en el país cualquiera sea la institución de salud a la que pertenecen. Así, la prueba es universal, gratuita y obligatoria.

Para el examen se toma una pequeña muestra de sangre del talón, luego de las 40 horas de vida del niño y antes del alta de la maternidad. La sangre se recoge sobre un papel de filtro especial. Esta se envía al Laboratorio de pesquisa neonatal, donde se realizan pruebas para la pesquisa obligatoria de Hipotiroidismo Congénito (HC), Fenilcetonuria (PKU), Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC), Fibrosis Quística (FQ), Detección de 24 Enfermedades del Metabolismo de los Aminoácidos, Acidemias Orgánicas³⁶ y defectos de la Beta Oxidación de Ácidos grasos. (Banco de Previsión Social, 2020)

El Banco de Previsión Social (BPS) realiza desde hace 25 años la pesquisa neonatal, que pasó a ser obligatoria y gratuita en todo el país desde 2013 y que de no haber sido al nacer, podrían haber desarrollado alguna discapacidad o incluso haber fallecido precozmente. (Ministerio de Salud Pública, 2019).

3. Estados Unidos**a. Controles**

En Estados Unidos, mientras el bebé esté sano, todo puede esperar menos la **Prueba de Apgar**. Esta evaluación, es una forma rápida para que los médicos determinen si el bebé está sano o necesita atención médica adicional. El examen se realiza generalmente dos veces: un minuto después del nacimiento y nuevamente cinco minutos después de éste. Los médicos y enfermeras miden cinco signos del estado del bebé. Estos son el ritmo cardiaco, la respiración, la actividad y tono muscular, reflejos y el color de piel. (Office on Women's Health, 2018).

³⁵ Si bien no es un examen se considera importante su mención por la relevancia que puede tener para la salud del recién nacido.

³⁶ Las Acidemias Orgánicas son un grupo de enfermedades causadas por un bloqueo enzimático específico del catabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada.

Además, el equipo médico revisará otros aspectos relacionados con la salud del menor:

Chequeo completo: después del parto, los médicos o enfermeras también miden el peso, la longitud y la cabeza del recién nacido, además de tomar la temperatura y medir la frecuencia cardíaca y respiratoria, elementos ya mencionados.

Vista: El bebé puede recibir gotas para los ojos o ungüento para prevenir las infecciones oculares que pueden contraer durante el parto. Las infecciones de transmisión sexual (ITS), incluidas la Gonorrea y la clamidia, son una de las principales causas de infecciones oculares en los recién nacidos, las que pueden provocar ceguera si no se tratan. Los medicamentos utilizados pueden picar y/o nublar la visión del bebé. Por lo tanto, es posible que se desee posponer este tratamiento por un tiempo.

Inyección de vitamina K: La Academia Estadounidense de Pediatría recomienda que todos los recién nacidos reciban una inyección de vitamina K en la parte superior de la pierna, ellos porque los recién nacidos generalmente tienen bajos niveles de esta vitamina. Esta es necesaria para que la sangre se coagule y los niveles bajos, pueden causar hemorragia, algo poco común, pero grave. (Office on Women's Health, 2018).

Vacuna contra la hepatitis B: Todos los recién nacidos deben recibir una vacuna para protegerse contra el virus de la Hepatitis B (VHB) antes de salir del hospital. El VHB puede causar una infección de por vida, daño hepático grave e incluso la muerte. La Academia Estadounidense de Pediatría y los Centros para el Control de Enfermedades (CDC) recomiendan que todos los recién nacidos reciban la primera inyección de HepB antes de salir del hospital. Si la madre tiene VHB, su bebé también debe recibir una inyección de HBIG dentro de las 12 horas posteriores al nacimiento. La segunda inyección de HepB debe administrarse uno o dos meses después de éste. La tercera inyección, no debe administrarse antes de las 24 semanas de edad, pero sí antes de los 18 meses de edad. (Office on Women's Health, 2018).

b. Exámenes

Examen Metabólico: Consiste en extraer una pequeña muestra de sangre del talón del bebé, la cual es analizada para detectar la existencia de muchas enfermedades. Todos los bebés deben hacerse la prueba porque algunos bebés pueden parecer sanos, pero pueden tener un problema de salud poco común. Si se detecta de inmediato, se pueden prevenir problemas graves como discapacidades del desarrollo, daño a los órganos, ceguera e incluso la muerte. Todos los Estados y territorios examinan a los recién nacidos para detectar Fenilcetonuria (PKU), Hipotiroidismo, Galactosemia, y Anemia de Células Falciformes. Pero muchos estados realizan pruebas de rutina que consideran hasta 30 enfermedades diferentes.

Test de Audición: La mayoría de los bebés se someten a una prueba de audición poco después del nacimiento, generalmente antes de salir del hospital. Para ello, se utilizan pequeños auriculares o micrófonos a fin de determinar cómo reacciona el bebé a los sonidos. El examen de audición es importante, ya que los defectos de audición no son infrecuentes y la pérdida de audición puede ser difícil de detectar en bebés y niños pequeños. Cuando los problemas se descubren a una edad

temprana, los niños pueden obtener los servicios que necesitan y además, se puede prevenir retrasos en el habla, el lenguaje y el pensamiento. (Office on Women's Health, 2018)

4. Inglaterra

a. Exámenes

Algunas pruebas de detección recomendadas a todos los padres luego del nacimiento es un examen físico completo del bebé en las 72 horas siguientes al parto, el cual incluye pruebas de detección de problemas en los ojos, el corazón, las caderas y, particularmente en los niños, los testículos.

La exploración física del recién nacido suele realizarse en el hospital antes de regresar a casa y puede ser efectuado por un médico, matrona, enfermera o un visitador médico que haya recibido formación para realizar la exploración. Si el profesional sanitario encuentra un posible problema, puede remitir al bebé para que le hagan más pruebas.

Se le recomendará otro examen físico para el bebé a las 6 u 8 semanas, ya que algunas de las afecciones que se detectan pueden tardar en desarrollarse. Este, es un examen físico completo que suele realizarse en la consulta del médico de cabecera quien consultará sobre la alimentación del bebé, su estado de alerta y bienestar general. El objetivo de la exploración es identificar precozmente cualquier problema para poder iniciar el tratamiento lo antes posible. Si bien es recomendable, no es obligatorio. El examen incluye una revisión física general, además de las mismas 4 pruebas de detección diferentes mencionadas al comienzo y que incluyen lo siguiente:

- a. **Ojos.** El profesional comprobará el aspecto y el movimiento de los ojos del bebé, buscará cataratas (una opacidad del cristalino transparente dentro del ojo y otras afecciones). La exploración, no obstante, no puede revelar lo bien que ve el menor.
- b. **Corazón.** El médico comprobará el corazón del bebé, lo que se efectúa observando, palpando sus pulsos y escuchando su corazón con un estetoscopio. A veces se detectan soplos cardíacos³⁷, aunque estos son frecuentes en los bebés y el corazón es normal en casi todos los casos en los que se oye un soplo.
- c. **Caderas.** Algunos recién nacidos tienen las articulaciones de la cadera mal formadas, lo que se conoce como displasia del desarrollo de la cadera (DDH). Si no se trata puede causar cojera o problemas en las articulaciones.

³⁷ Un soplo cardíaco es cuando el latido del corazón tiene un sonido extra o inusual causado por una alteración del flujo sanguíneo a través del corazón.

- d. **Testículos.** Los bebés varones son revisados para comprobar que sus testículos estén en el lugar correcto. Durante el embarazo, estos se forman dentro del cuerpo del bebé y es posible que no bajen al escroto hasta unos meses después del nacimiento. Esto debe tratarse para evitar posibles problemas en el futuro, como la reducción de la fertilidad (NHS, 2021)

Otro examen que se recomienda efectuar a los recién nacidos, es la **prueba de detección auditiva para recién nacidos**, que ayuda a identificar lo antes posible a los bebés con pérdida auditiva permanente. Este se denomina prueba de **otoemisiones acústicas automatizada (AOAE)** y consiste en colocar un pequeño auricular de punta blanda en el oído del bebé y se reproducen suaves chasquidos. Sólo dura unos minutos.

Si una mujer da a luz en el hospital, es posible que se le ofrezca efectuarle al bebé la prueba de audición antes de darle el alta. De lo contrario, la realizará un médico, asistente sanitario o visitador médico durante las primeras semanas de vida. Lo ideal es que la prueba se realice en las primeras 4 o 5 semanas, pero puede efectuarse hasta los 3 meses de edad.

Cabe señalar que no siempre es posible obtener respuestas claras en la primera prueba. En estos casos, se le ofrecerá un segundo examen que puede ser el mismo aplicado anteriormente u otro tipo denominado **respuesta auditiva del tronco cerebral automatizada, AABR**. (NHS, 2021). Esta consiste en colocar tres pequeños sensores en la cabeza y el cuello del bebé. Se colocan unos auriculares suaves sobre los oídos del bebé y se emiten suaves chasquidos.

Si los resultados de la prueba de detección no muestran una respuesta clara de uno o ambos oídos del menor, se concertará una cita con un especialista en audición, quien debería chequear al menor en las cuatro semanas siguientes a la prueba de audición del bebé. (NHS, 2021).

La prueba de audición del recién nacido es muy recomendable, pero no es obligatoria. Si la embarazada decide no hacerse el examen, le entregarán listas de comprobación para ayudarlo a controlar la audición del bebé a medida que éste crezca.

A todos los bebés, también se les recomienda la detección de manchas de sangre, también conocida como **prueba del talón**, que consiste en tomar una muestra de sangre para averiguar si el bebé padece una de las nueve enfermedades raras y graves. La mayoría no padece ninguna, pero para los pocos que sí las tienen los beneficios del cribado son enormes.

Un tratamiento temprano puede mejorar su salud y evitar discapacidades graves o incluso la muerte. Cuando el bebé tenga cinco días, un profesional le pinchará el talón y recogerá 4 gotas de sangre en una tarjeta especial. A veces es necesario tomar una segunda muestra de sangre. (NHS, 2021).

El análisis de manchas de sangre detecta las siguientes enfermedades raras y graves: enfermedad de células falciformes, fibrosis quística; Hipotiroidismo congénito, enfermedades metabólicas hereditarias (fenilcetonuria (PKU), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, MCADD; enfermedad de la orina de jarabe de arce, MSUD; acidemia isovalérica, IVA; aciduria glutárica tipo 1, GA1; homocistinuria (sin respuesta a la piridoxina), HCU; Inmunodeficiencia combinada severa, SCID.

La prueba de la mancha de sangre no es obligatoria, pero se recomienda porque podría salvar la vida del bebé. (NHS, 2021).

5. España

a. Controles posnatales

La Comisión de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología ha desarrollado unas recomendaciones basadas en la literatura científica para el cuidado del/la recién nacido/a sano en el parto y el puerperio hospitalario dirigidas a evitar el uso excesivo de intervencionismo y priorizar los cuidados dirigidos a la detección precoz de complicaciones o situaciones de riesgo (Sánchez Luna, 2009).

Por otro lado, aunque alguna guía comenta que no existen pruebas en la literatura para apoyar el número ni el contenido de las exploraciones físicas en el/la recién nacido/a, otros autores han sugerido que bastaría con una única revisión del/la recién nacido/a en las 24 horas posteriores al nacimiento (*Green et al.*, 2008). En cualquier caso, el contenido de la exploración física del/la recién nacido/a se basa en la opinión de experto y el buen criterio clínico, complementado con las diferentes pruebas de cribado (*Demott et al.*, 2006). (Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud)

La exploración física del recién nacido debe comprender peso, longitud, perímetro craneal. Además se efectúan una revisión neurológica que considera el llanto, la postura, la movilidad espontánea, el tono muscular y reflejos.

En cuanto al sistema respiratorio, la coloración cutánea normal del recién nacido es sonrosada. Si es de piel oscura, las mucosas son indicadores más fidedignos de la presencia de cianosis. La temperatura corporal normal debe ser de 36-36,5°C (axilar) y 37-38°C (rectal).

El relleno capilar normal debe ser menor de 2 segundos; la función respiratoria no debe presentar quejido espiratorio, tiraje ni aleteo nasal. Aunque, la frecuencia normal oscila entre 40 y 60 respiraciones por minuto, suele presentar: una respiración periódica, alternando fases de frecuencia regular con otras breves de ausencia de movimientos respiratorios; por lo general, de 5-10 segundos que no se acompañan de cianosis ni bradicardia.

A nivel cardíaco, la presencia de un soplo puede ser un signo de una cardiopatía congénita. No obstante, durante la primera semana de vida y, especialmente, en los tres primeros días, es frecuente auscultar soplos transitorios sin repercusión patológica, que no se acompañan de cianosis ni signos de fallo cardíaco. (Integral, 2014)

b. Exámenes posnatales

En cuanto a los exámenes para detectar algún tipo de patología, se recomiendan los siguientes:

- **Profilaxis de la oftalmia neonatal.** Durante las dos primeras semanas de vida puede aparecer en el/la recién nacido/a una conjuntivitis que se manifiesta entre los 2 y 5 días de vida que puede complicarse sin el tratamiento adecuado. La infección ocurre por una transmisión vertical de la madre al hijo por una enfermedad de transmisión sexual (principalmente gonorrea) que en ocasiones es asintomática, por lo que se considera la necesidad de realizar una profilaxis universal tras el nacimiento que podría evitarse en el caso de haber realizado durante el embarazo un adecuado cribado de las enfermedades de transmisión sexual. En caso que no se haya realizado, se puede efectuar una profilaxis de la conjuntivitis neonatal mediante soluciones antisépticas o antibióticas administradas tras el parto.
- **Profilaxis de la enfermedad hemorrágica por déficit de vitamina K.** Debido a que el/la recién nacido/a tiene un limitado depósito de vitamina moderada K, de manera especial en aquellos que realizan una lactancia materna exclusiva o aquellos que son prematuros, el riesgo de desarrollar una hemorragia por el déficit de esta vitamina aumenta durante los seis primeros meses de vida. (Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud)
- **Examen auditivo.** Se debe observar la respuesta, frente a estímulos auditivos (campanilla o sonajero) e inspeccionar los pabellones auriculares: tamaño, forma, posición-implantación y la presencia de fístulas o apéndices cutáneos preauriculares.

Referencias

- (s.f.). *Screening (Tamizaje) del Primer Trimestre de Embarazo*. Uruguay. Recuperado el 1 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubro>
- (29 de Junio de 1989). *Ley 23.674 Profilaxis de la Mujer Embarazada*. Buenos Aires, Argentina. Recuperado el 29 de Noviembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqz>
- (13 de Diciembre de 2007). *Ley 18211 Creación del Sistema Nacional Integrado de Salud*. Uruguay. Recuperado el 1 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqx>
- (4 de Septiembre de 2007). *Ley 26.279 Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido*. Argentina. Recuperado el 30 de Noviembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubr1>
- (4 de Septiembre de 2007). *Ley 26.281*. Buenos Aires, Argentina. Recuperado el 5 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubre>
- (6 de Mayo de 2008). *Ley 26.369 Incorpórase, con carácter obligatorio de control y prevención, la realización del examen de detección del estreptococo Grupo B Agalactiae...* Argentina. Recuperado el 29 de Noviembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrf>
- Banco de Previsión Social. (13 de Octubre de 2020). *Pesquisa neonatal*. Uruguay. Recuperado el 3 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqm>
- Gobierno de Argentina. (s.f.). *Los controles de salud*. Argentina. Recuperado el 6 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrg>
- Gobierno de Argentina. (s.f.). *Pesquisa neonatal - prueba del talón*. Argentina. Recuperado el 30 de Noviembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrj>

- Gobierno de Argentina. (s.f.). *Primer mes de vida del bebé. Cómo son los controles del primer mes*. Argentina. Recuperado el 6 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubr1>
- Gobierno de la Provincia de Buenos Aires. (s.f.). *Guía de Procedimientos para el control del embarazo y la atención del parto y puerperio de bajo riesgo*. Buenos Aires, Argentina. Recuperado el 6 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqt>
- González-Lamuño Leguina, D. y. (26 de Enero de 2021). *El Cribado Metabólico del Recién Nacido como Modelo Asistencial de la Medicina de Precisión. Perspectiva desde la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)*, 95. España: Rev Esp Salud Pública. Recuperado el 2 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrs>
- Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. (s.f.). *Controles y cuidados postnatales del/la recién nacido/a durante la estancia hospitalaria. Guía de Práctica Clínica de atención en el Embarazo y Puerperio*. España. Recuperado el 9 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubsr>
- Ministerio de Justicia y Derechos Humanos. (7 de Enero de 2002). *Ley 25.543*. Argentina. Recuperado el 29 de Noviembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubr1>
- Ministerio de Salud Pública. (2014). *Guías en Salud Sexual y Reproductiva. Manual para la atención a la mujer en el proceso de embarazo, parto y puerperio*, 37. Uruguay. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqv>
- Ministerio de Salud Pública. (25 de Septiembre de 2019). *Pesquisa neonatal gratuita y obligatoria logra diagnosticar tempranamente enfermedades complejas*. Uruguay. Recuperado el 2 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrk>
- Ministerio de Sanidad. (6 de Noviembre 2014). Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Recuperado el 9 de Diciembre de 2021, <http://bcn.cl/2ucha>
- NHS. (6 de Marzo de 2020). *Screening tests in pregnancy*. Inglaterra. Recuperado el 2 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrp>
- NHS. (19 de Marzo de 2021). *Newborn blood spot test*. Inglaterra. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrh>
- NHS. (22 de Marzo de 2021). *Newborn hearing screening*. Inglaterra. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrh>
- NHS. (19 de Marzo de 2021). *Newborn physical examination*. Inglaterra. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubri>
- Office on Women's Health. (6 de Junio de 2018). *Your baby's first hours of life*. Estados Unidos. Recuperado el 1 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrg>
- Organización Mundial de la Salud. (2016). *Recomendaciones de la OMS sobre atención prenatal para una experiencia positiva del embarazo*. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubrm>
- Revista de Pediatría Integral (2014). Consulta prenatal y seguimiento del recién nacido normal. Recuperado el 9 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubvk>
- Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. (2018). *Control Prenatal del Embarazo Normal*.(510-527). Madrid, España. doi:10.20960/j.pog.00141
- Sociedad Uruguaya de Pediatría. (2016). *Esquema de Control en el Primero y Segundo Año de Vida. Guías de Intervenciones en el Primer Nivel*. Uruguay. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqr>

Todas las Mujeres. Todos los Niños. (Agosto de 2020). *Control postnatal para recién nacidos*. Recuperado el 7 de Diciembre de 2021, de <http://bcn.cl/2ubqo>

Disclaimer

Asesoría Técnica Parlamentaria, está enfocada en apoyar preferentemente el trabajo de las Comisiones Legislativas de ambas Cámaras, con especial atención al seguimiento de los proyectos de ley. Con lo cual se pretende contribuir a la certeza legislativa y a disminuir la brecha de disponibilidad de información y análisis entre Legislativo y Ejecutivo.



Creative Commons Atribución 3.0
(CC BY 3.0 CL)