

De la “prueba de la fenil” al tamiz neonatal: la ciencia cubana que salva vidas

From the “phenil test” to newborn screening: Cuban science that saves lives

Rebeca Sonia González Fernández^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-2677-0188>

Daniela Rodríguez González² <https://orcid.org/0009-0003-9543-9349>

Yanelis Bonilla González^{1,3} <https://orcid.org/0009-0000-1656-6314>

¹Facultad de Ciencias Médicas Enrique Cabrera. La Habana, Cuba.

²Centro de InmunoEnsayo, BioCubaFarma. La Habana, Cuba.

³Policlínico Docente Salvador Allende. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: rebeca.gonzalez@cie.cu

Recibido:18/06/2025

Aceptado:02/08/2025

Estimado editor:

En no pocas ocasiones hemos escuchado utilizar el término “prueba de la fenil” para referirse a las pruebas que se realizan a partir de la toma de muestra en el talón a los recién nacidos alrededor del sexto día. Sin embargo, detrás de este procedimiento hay mucha ciencia contenida que se minimiza cuando se le nombra de manera tan reducida.

El tamiz neonatal en Cuba, como se denomina correctamente a este conjunto de pruebas, es el resultado de años de consagración, conocimiento, estudio, perseverancia y creatividad de los profesionales del Centro de InmunoEnsayo, perteneciente a la empresa Biocubafarma que lograron desarrollar una tecnología propia. Esta ha impactado en la reducción de la mortalidad infantil y el aumento de la calidad de vida de niñas y niños cubanos y de otros países. Cada gota de sangre analizada representa un esfuerzo científico y tecnológico que trasciende la detección de una sola enfermedad.

Cuba, por ejemplo, fue el segundo país en América en implementar un programa completo para la pesquisa del hipotiroidismo congénito, una condición que, si no se trata a tiempo, puede causar retraso mental irreversible.⁽¹⁾ Además, el tamiz neonatal cubano detecta la hiperplasia adrenal congénita, que puede provocar

desequilibrios electrolíticos graves y crisis adrenal si no se diagnostica tempranamente.⁽²⁾

También se identifica el déficit de biotinidasa, cuyo tratamiento temprano previene complicaciones neurológicas y cutáneas.⁽³⁾ Otra enfermedad incluida es la galactosemia que, sin intervención oportuna, puede causar daño hepático, cataratas y retraso en el desarrollo.⁽⁴⁾ Asimismo, se detecta la fenilcetonuria, cuyo manejo dietético precoz evita el retraso mental y otros trastornos neurológicos.⁽⁵⁾ La fibrosis quística, otra condición incluida en el tamiz, requiere un diagnóstico temprano para iniciar terapias que mejoren la calidad de vida y reduzcan complicaciones pulmonares y digestivas.⁽⁶⁾ Recientemente, se ha registrado un nuevo ensayo que ampliará el alcance del tamiz neonatal a siete enfermedades, incluyendo la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, un trastorno metabólico que sin tratamiento puede causar encefalopatía y daño cerebral irreversible.⁽⁷⁾

Reducir este esfuerzo científico a una sola enfermedad no solo desvirtúa su importancia, sino que también invisibiliza el impacto que tiene en la salud pública. El tamiz neonatal constituye una herramienta fundamental para la detección temprana de enfermedades metabólicas y endocrinas, lo que permite intervenciones oportunas que mejoran la calidad de vida de los recién nacidos y sus familias.⁽⁸⁾ Por ello, consideramos necesario enfatizar la importancia de utilizar el término correcto: tamiz o cribado neonatal. Este término no solo refleja la complejidad y el alcance del procedimiento, sino que también honra el trabajo de los profesionales que han dedicado su vida a desarrollar y perfeccionar estas pruebas.

Referencias bibliográficas

1. Lain S, Trumpff C, Grosse SD, Olivieri A, Van Vliet G. ¿Se justifican los cortes de TSH más bajos en el cribado neonatal para el hipotiroidismo congénito? Eur J Endocrinol. 2021;185(2):R37-R47 . DOI: <https://doi.org/10.1530/EJE-21-0322>
2. El-Maouche D, Arlt W, Merke DP. Hiperplasia suprarrenal congénita. Lancet. 2017;390(10108):2194-210. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(17\)31431-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(17)31431-9)
3. Lobo B. Bi BiGenet Med. 2021;23(3):555-61. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41436-020-01020-w>
4. Welling L, Bernstein LE, Berry GT. Directrices clínicas internacionales para el manejo de la galactosemia clásica: diagnóstico, tratamiento y seguimiento. J Inherit Metab Dis. 2019;42(2):198-216. DOI: <https://doi.org/10.1002/jimd.12039>
5. Van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Las directrices europeas completas sobre fenilcetonuria: diagnóstico y tratamiento. Huérfano J raro destel. 2017;12(1):162. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2>

6. Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Directrices de mejores prácticas del ECFS: la revisión de 2018. J Cyst Fibros. 2018;17(2):153-78. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2018.02.006>
7. Strauss KA, Puffenberger EG, Morton DH. Enfermedad de orina de jarabe de arce. Genet Med. 2020;22(2):242-50. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0627-6>
8. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, Estado actual de la detección de recién nacidos en todo el mundo: 2015. Semin Perinatol. 2015;39(3):171-87. DOI: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.002>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.