

ENFERMEDADES DETECTADAS EN PREGEN AMPLIADO

EXAMEN	ENFERMEDADES DESCARTADAS	VALORES NORMALES	OBSERVACIONES
TSH NEONATAL	Hipotiroidismo congénito (HC) Hipotiroidismo congénito transitorio	< 15 uU/ml	Más del 95% de los recién nacidos diagnosticados con HC no presentan síntomas al nacer. Su diagnóstico temprano y tratamiento adecuado repercute directamente sobre el desarrollo neurológico del niño, ya que su diagnóstico tardío provoca retraso mental irreversible. Un bebé que no ha recibido tratamiento para HC puede presentar además hiperbilirrubinemia persistente, edema (hinchazón generalizada), hernia umbilical, fontanelas agrandadas, posteriormente en forma gradual presentará somnolencia, hipo actividad, dificultades alimentarias, macroglosia, hipotermia, estreñimiento, piel seca y amarillenta, llanto ronco, palidez, incluso la muerte si no se inicia el tratamiento. Tan pronto es confirmado el HC debe iniciarse tratamiento de reemplazo con un medicamento llamado Levo tiroxina. Es necesario que el paciente sea tratado y monitoreado por un médico Endocrinólogo pediatra.
BIOTINIDASA	Deficiencia de Biotinidasa completa Deficiencia de Biotinidasa parcial	> 74 U	Los recién nacidos con deficiencia de Biotinidasa parecen normales al nacer. Esta enfermedad genética se debe a una alteración en el organismo que impide utilizar la Biotina, una vitamina necesaria para nuestro metabolismo y el adecuado funcionamiento del organismo. Si no es tratada los pacientes pueden presentar un grave daño neurológico irreversible manifestado por hipotonía, retraso en el desarrollo y posturas mentales, convulsiones, pérdida auditiva y ceguera, además de conjuntivitis, erupciones cutáneas, caída del cabello y problemas respiratorios. El tratamiento es simple y requiere dosis diarias de Biotina.
HEMOGLOBINOPATIAS	Presencia de hemoglobina S en estado homocigoto (Anemia falciforme) Rasgo de hemoglobina S Rasgo de hemoglobina C Rasgo de hemoglobina de Bart's Rasgo de hemoglobina E Alfa talasemia Beta talasemia Variantes de cadena Alfa Variantes de cadena Beta	HEMOGLOBINA FA	En el periodo neonatal se presenta una transición de la producción de hemoglobina fetal primaria (HbF) a la hemoglobina adulta (HbA). Las enfermedades asociadas a la producción de eritrocitos Falciformes (enfermedades de Hb S, C, S/C, S/O y S/D) con frecuencia aparecen durante el primer o segundo año de vida y se manifiestan con desarrollo insuficiente, infecciones frecuentes en la infancia, dactilitis dolorosa y palidez. Los heterocigotos (ej. Rasgo de hemoglobina C o S) son portadores, sin rasgos clínicos. El Rasgo de hemoglobina C o S de un bebé aparece cuando recibe un gen de hemoglobina normal de un padre y un gen de hemoglobina C o S del otro padre. En algunos casos para confirmar diagnóstico se hace estudio de HB a los dos padres. El gráfico del resultado de la hemoglobina muestra los picos y valores, los porcentajes de cada hemoglobina en el bebé.
FIBROSIS QUISTICA (FQ)	Fibrosis Quística	IRT < 70 ng/ml	El tamizaje inicial neonatal mide el nivel de IRT (Tripsinógeno inmunoreactivo). Un nivel elevado de IRT, conlleva una evaluación genética adicional o análisis complementarios para confirmar su diagnóstico. Esta enfermedad compromete el organismo en general pero especialmente el crecimiento, la función respiratoria y la digestión. Aunque la FQ es una enfermedad multisistémica, la principal causa de morbilidad es, en última instancia, el compromiso pulmonar. El diagnóstico temprano logra una mejora en la calidad de vida de estos recién nacidos, aplicando tratamientos para combatir las infecciones del tracto respiratorio y administrando suplementos nutricionales para evitar déficits de nutrición.
G6PD	Deficiencia de Glucosa -6- Fosfato Deshidrogenasa	G6PD > 2.6 U/gHb	La glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD) funciona por todo el cuerpo, pero su deficiencia se observa principalmente en sus efectos sobre los glóbulos rojos. Los bebés con deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD) parecen normales al nacer, posteriormente pueden presentar ictericia neonatal y hemólisis, en algunos casos de tal gravedad que puede causar daños neurológicos e incluso la muerte. El tratamiento consiste en evitar diversos medicamentos que se dan de rutina para las infecciones y enfermedades en general, así como se requiere una vigilancia de los ingredientes de los alimentos preparados.
GALACTOSA	Galactosemia	> 3.5 U/gHb	Consiste en no poder metabolizar la galactosa del azúcar de la leche. La forma clásica de esta enfermedad puede presentar cataratas, cirrosis hepática, retraso mental y hasta la muerte si no se trata. El tratamiento consiste en eliminar la galactosa de la dieta, sustituyendo generalmente la leche por productos de soja.
17 OH - PROGESTERONA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA (HSC)	Hiperplasia Suprarrenal Congénita- Deficiencia de 21- Hidroxilasa perduradora de sal Hiperplasia Suprarrenal Congénita- Deficiencia de 21- Hidroxilasa - virilizante simple	< 30 nmol/L	La causa de más del 90% de los casos de HSC es la reducción o ausencia de actividad de la enzima esteroide 21-Hidroxilasa. En los casos graves se provoca una secreción de aldosterona baja, pérdida de sales e hipovolemia, lo cual en combinación con la hipotensión y la hipoglucemia por deficiencia de cortisol, deriva en la muerte neonatal durante el primer mes de vida si no se reconoce y se trata adecuadamente. Los bebés con HSC son normales al nacer, en los casos graves la pérdida de sales se hace evidente entre 7-10 días; a las 2 o 3 semanas aparecen el desarrollo insuficiente, vómitos inexplicables, dificultades alimentarias, la hipovolemia y los choques. Los bebés femeninos con HSC que no han recibido tratamiento desarrollan los mismos síntomas, pero causa diversos grados de ambigüedad sexual al nacer.
FENILCETONURIA (PKU)	PKU Clásica PKU Moderada PKU Suave HFA Benigna	< 2.1 mg/dL	La fenilcetonuria (PKU) es un trastorno del metabolismo de la fenilalanina. La fenilalanina es un aminoácido esencial que se convierte en Tirosina debido a la acción de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Un bloqueo de esta reacción causado por la actividad deficiente de la fenilalanina hidroxilasa ocasiona PKU y deriva en síntomas graves del sistema nervioso central. Los bebés con PKU parecen normales al nacer y durante el periodo neonatal; más adelante, pueden mostrar irritabilidad, posturas anormales, aumento de los reflejos tendinosos profundos, un peculiar olor y vómitos. Se desarrolla una pigmentación pálida en el pelo y la piel, y a veces presentan convulsiones. Los recién nacidos a los que se les diagnostica PKU, deben comenzar un tratamiento dietético lo antes posible. Existen diferentes fórmulas para PKU y varios alimentos con restricción de fenilalanina en el mercado.
TRASTORNOS RELACIONADOS CON AMINOACIDOS	Arginemia Aciduria Argininosuccínica (Deficiencia de ASA Liasa) 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica) Deficiencia de Carbamoylfosfato Sintetasa (Deficiencia de CPS) Cistinuria Citrulinemia (Deficiencia de ASA Sintetasa) Acidemia Isovalérica Homocistinuria (HCY) Hipermetioninemia Síndrome de Hiperamoniemia, Hiperomitinemia, Homocitrulinemia (HHH) Hidrodinemia Hiperomitinemia con Atrofia de Circunvoluciones Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce (MSUD) Clásica Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce (MSUD) Intermedia Fenilcetonuria (PKU) Clásica Hiperfenilalaninemia moderada o benigna Hiperfenilalaninemia transitoria Deficiencia del Cofactor (Biotinera) Tirosinosis (Enfermedad de MEDE) Tirosinemia Neonatal Transitoria Tirosinemia Tipo I Tirosinemia Tipo II Tirosinemia Tipo III	NORMALES, TANTO ACILCARNITINAS COMO AMINOACIDOS SE ENCUENTRAN DENTRO DE RESULTADOS NORMALES	Las aminoacidurias son Errores Innatos del Metabolismo (EIM), que se caracterizan por el incremento anormal de un aminoácido o de sus productos intermedios en la sangre y otros tejidos también con un aumento en su excreción en la orina. Estos trastornos son hereditarios aunque los padres sean sanos, ya que son recesivos, y pueden provocar retraso mental severo e irreversible e incluso la muerte de los niños si no se diagnostican y tratan a tiempo, ya que casi siempre pasan inadvertidos durante los primeros días de vida. Un diagnóstico temprano proporciona un tratamiento eficaz basado en una restricción alimentaria que no contenga los aminoácidos que el organismo no puede metabolizar evitando secuelas y permitiendo que el paciente se desarrolle normalmente.
TRASTORNOS DE OXIDACION DE ACIDOS GRASOS	Defecto de Captación de Carnitina (CUD) aguda Defecto de Captación de Carnitina (CUD) crónica Deficiencia de L-3 hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa. Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II) Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) Deficiencia de proteína trifuncional (TFP) Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	NORMALES, TANTO ACILCARNITINAS COMO AMINOACIDOS SE ENCUENTRAN DENTRO DE RESULTADOS NORMALES	Los defectos de oxidación de los ácidos grasos corresponden a un grupo de alteraciones metabólicas hereditarias que impiden la producción de energía en el cuerpo a partir de los lípidos. Clínicamente se expresan con hipoglucemia severa, daño hepático severo de forma aguda, aumento del tamaño e insuficiencia del corazón, deterioro neurológico y daño muscular por la incapacidad del organismo de obtener energía de los alimentos. Un diagnóstico temprano proporciona las medidas terapéuticas que pueden ser nutricionales y farmacológicas. Una vez establecido el diagnóstico se debe proporcionar suficiente cantidad de glucosa para evitar los síntomas, siendo fundamental en el periodo neonatal y en las descompensaciones metabólicas por infecciones. El tratamiento es fácil de aplicar y de bajo costo y consiste en fraccionar la alimentación para evitar el ayuno prolongado. El pronóstico es excelente cuando el diagnóstico es oportuno antes del inicio de los síntomas a través del análisis de una muestra de sangre en papel filtro, para el estudio de acilcarnitinas por espectrometría de masas en tándem e iniciando el fraccionamiento de la dieta inmediatamente.
TRASTORNOS RELACIONADOS CON ACIDOS ORGANICOS	Aciduria 3 hidrox-metilglutarica (HMG) Acidemia Glutárica tipo I (GAI) Acidemia Isovalérica (IVA) Deficiencia de 3-metilcrotonil-Co CARBOXILASA (3-MC) Acidemia metilmalónica (MUT) Deficiencia de -cetoliasa (BKT) Acidemia propionica (PROP) Inicio agudo Acidemia propionica (PROP) Inicio tardío Deficiencia múltiple de carboxilasa (DMC) Aciduria malónica Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (Deficiencia de 3MCC) Deficiencia de Isobutilil-CoA Deshidrogenasa Deficiencia de beta tiolasa	NORMALES, TANTO ACILCARNITINAS COMO AMINOACIDOS SE ENCUENTRAN DENTRO DE RESULTADOS NORMALES	Las enfermedades relacionadas con los ácidos orgánicos denominadas Acidemias orgánicas, son un grupo de enfermedades hereditarias que se originan debido a la imposibilidad del cuerpo de metabolizar algunos componentes de las proteínas presentes en los alimentos por la ausencia o el mal funcionamiento de ciertas enzimas encargadas de esta función, las cuales están ausentes o no funcionan correctamente. Esto provoca el incremento en la sangre y el cerebro de sustancias tóxicas que originan daño neurológico irreversible e incluso la muerte si no se realiza un diagnóstico y tratamiento oportuno. Este tratamiento consiste en una simple restricción en la dieta de las proteínas y el reemplazo de los nutrientes que son deficientes.



PARA MÁS INFORMACIÓN TE INVITAMOS A VISITAR:
<http://pregencolombia.com>
CARRERA 15A N° 106 - 42
PBX: 629 3877 - 637 2874
BOGOTÁ COLOMBIA

