

## ENFERMEDADES DETECTADAS EN PREGEN TRADICIONAL

EXAMEN	ENFERMEDADES DESCARTADAS	VALORES NORMALES	OBSERVACIONES
TSH NEONATAL	Hipotiroidismo congénito (HC) Hipotiroidismo congénito transitorio	< 15 uIU/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 pediátra.
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 posterior retraso mental, 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 período 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 QUÍSTICA (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 , an 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, retardo 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 perdedora de sal  Hiperplasia Suprarrenal Congénita- Deficiencia de 21- Hidroxilasa - virilizante simple	< 30 nmol/L	La causa de mas 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 período 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



PARA MÁS INFORMACIÓN TE INVITAMOS A VISITAR:

<http://pregencolombia.com>

CARRERA 15A N° 106 - 42  
PBX: 629 3877 - 637 2874  
BOGOTÁ COLOMBIA

