



## QUÉ ES EL TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO?

Es una ampliación del tamizaje tradicional para detectar más de 30 enfermedades metabólicas (aminoácidos, ácidos orgánicos y oxidación de ácidos grasos), a través de una muestra de talón enviada a nuestros laboratorios aliados: Tennessee Department of Health en Nashville, Estados Unidos y Archimed life – Medical Laboratory Services en Viena, Austria.

EXAMEN	ENFERMEDAD METABÓLICA	VALORES NORMALES	OBSERVACIONES
<b>Hormona estimulante de la tiroides TSH</b>	Hipotiroidismo congénito	<p>≤ 6 μUI/ml talón en prematuros</p> <p>≤10 μUI/ml talón. n.</p> <p>≤15 μUI/ml cordón</p>	<p>Su diagnóstico tardío provoca retraso mental irreversible.</p> <p>Tan pronto es confirmado el HC debe iniciarse tratamiento de reemplazo con un medicamento llamado Levotiroxina.</p>
<b>Actividad enzimática de la Biotinidasa</b>	Deficit de Biotinidasa	≥58 U	Si no es tratada, los pacientes pueden presentar daños graves irreversibles. El tratamiento es simple y requiere dosis diarias de Biotina.
<b>Tripsinógeno inmunoreactivo (iIRT o TIR)</b>	Fibrosis Quística	≤60 ng/ml	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.
<b>Galactosa total en sangre</b>	Galactosemia	≤10.0 ng/mL	El tratamiento consiste en eliminar la galactosa de la dieta, sustituyendo generalmente la leche por productos de soya
<b>Fenilalanina en sangre</b>	Fenilcetonuria	≤2.0 mg/dL ( 120 μmol/L)	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
<b>HEMOGLOBINOPATIAS</b>	Hemoglobina S, coexistencia de hemoglobina S y variante para β-talasemia	Ausencia	Las enfermedades asociadas a la producción de eritrocitos falciformes se manifiestan durante el primer o segundo año de vida, con diversos síntomas. Los heterocigotos ( Rasgo de Hb S o Rasgo de Hb C) son portadores sin rasgos clínicos.
<b>Glucosa 6 - Fosfato Deshidrogenasa</b>	Deficiencia de Glucosa -6- Fosfato Deshidrogenasa	> 2.6 U/ghb	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.
<b>Determinación de 17-OHP</b>	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	<p>≤ 250 nmol/L en RN &lt; 1500 g de peso</p> <p>≤180 nmol/L en RN entre 1500 g y 2499 g de peso</p> <p>≤80 nmol/L en RN con peso mayor a 2500 g</p>	En los casos graves la pérdida de sales se hace evidente entre 7-10 días o a las 2 o 3 semanas; aparecen varios síntomas que pueden tener efectos graves.
<b>Perfil de Aminoácidos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Defecto de Captación de Carnitina (CUD) aguda</li> <li>● Defecto de Captación de Carnitina (CUD) crónica</li> <li>● Deficiencia de L-3 hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa e cadena larga (LCHAD)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa.</li> <li>● Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)</li> <li>● Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga ( VLCAD)</li> </ul>	Negativo	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.
<b>Perfil de Acilcarnitinas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Defecto de Captación de Carnitina ( CUD) aguda.</li> <li>● Defecto de Captación de Carnitina ( CUD) crónica.</li> <li>● Deficiencia de L-3 hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga ( LCHAD)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA</li> <li>● Deshidrogenasa. Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media ( MCAD)</li> <li>● Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)</li> <li>● Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga ( VLCAD)</li> </ul>	Negativo	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. Una vez establecido el diagnóstico se debe proporcionar suficiente cantidad de glucosa para evitar los síntomas, siendo fundamental en el período neonatal y en las descompensaciones metabólicas por infecciones.

**Perfil de ácidos orgánicos**

- Aciduria 3 hidroximetilglutarica (HMG)
- Acidemia Glutárica tipo I (GA1)
- Acidemia Isovalérica (IVA)
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-Co CARBOXILASA (3-MC)
- Acidemia metilmalónica (MUT)
- Deficiencia de -cetotiolasa (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

Negativo

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.