



Tamizaje Neonatal de ley (LEY 1980 DE 2019)

PREGEN TRADICIONAL

QUÉ ES EL TAMIZAJE NEONATAL TRADICIONAL?

El Programa de Tamizaje Neonatal es una medida preventiva esencial que busca detectar de forma temprana enfermedades metabólicas en los bebés, las cuales, si no se identifican a tiempo, pueden provocar discapacidad o poner en riesgo la vida del recién nacido; esta prueba se recomienda y debe realizarse en todos los bebés recién nacidos.

La muestra del tamizaje neonatal se debe tomar en sangre del talón posterior a las 24 horas del nacimiento del bebé, después de haber sido alimentado.

El tamizaje neonatal básico evalúa la concentración de la hormona estimulante de la tiroides (TSH), para la detección hipotiroidismo congénito, la fenilalanina, para fenilcetonuria, la galactosa total para galactosemia, el tripsinógeno inmunoreactivo (IRT o TIR) para fibrosis quística, la 17-hidroxiprogesterona para hiperplasia suprarrenal congénita, la biotinidasa para el déficit de biotinidasa, la presencia de hemoglobinas anormales para hemoglobinopatías, y deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.

TAMIZAJE NEONATAL DE LEY (ley 1980 de 2019)

PREGEN TRADICIONAL



pregencolombia.com

| Examen | Enfermedades | Valores | Observaciones |
|---|--|---|---|
| Hormona estimulante de la tiroides TSH | Hipotiroidismo congénito | $\leq 6 \mu\text{UI/mL}$ talón en prematuros $\leq 10 \mu\text{UI/mL}$ talón. n. $\leq 15 \mu\text{UI/mL}$ cordón | Su diagnóstico tardío provoca retraso mental irreversible. Tan pronto es confirmado el HC debe iniciarse tratamiento de reemplazo con un medicamento llamado Levotiroxina. |
| Actividad enzimática de la Biotinidasa | Deficit de Biotinidasa | $\geq 58 \text{ U}$ | Si no es tratada, los pacientes pueden presentar daños graves irreversibles. El tratamiento es simple y requiere dosis diarias de Biotina. |
| Tripsinógeno inmunoreactivo (iIRT o TIR) | Fibrosis Quística | $\leq 60 \text{ ng/ml}$ | 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. |
| Galactosa total en sangre | Galactosemia | $\leq 10.0 \text{ ng/mL}$ | El tratamiento consiste en eliminar la galactosa de la dieta, sustituyendo generalmente la leche por productos de soya |
| Fenilalanina en sangre | Fenilcetonuria | $\leq 2.0 \text{ mg/dL}$ ($120 \mu\text{mol/L}$) | 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 |
| HEMOGLOBINOPATIAS | 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. |
| Glucosa 6 - Fosfato Deshidrogenasa (G6PD) | Deficiencia de Glucosa -6- Fosfato Deshidrogenasa | $> 2.6 \text{ U/gHb}$ | 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. |
| Determinación de 17-OHP | Hiperplasia Suprarrenal Congénita | $\leq 250 \text{ nmol/L}$ en RN $< 1500 \text{ g}$ de peso $\leq 180 \text{ nmol/L}$ en RN entre 1500 g y 2499 g de peso $\leq 80 \text{ nmol/L}$ en RN con peso mayor a 2500 g | 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. |