

Tamiz Neonatal Ampliado

INFORMACION QUE DEBE CONOCER ACERCA DEL TAMIZAJE NEONATAL

Esta información pretende darle elementos para conocer mejor algunas de las muchas enfermedades hereditarias y metabólicas. El valor de esta prueba, un diagnóstico a tiempo y una intervención temprana, pueden ayudar a mejorar el pronóstico y calidad de vida de los bebés afectados por estas enfermedades.



StepOne es una manera sencilla y eficiente de saber si su bebé tiene mayor probabilidad de padecer alguna de las enfermedades del metabolismo incluidas en esta prueba.

StepOne[®]
NEWBORN SCREENING



Tamiz Neonatal Ampliado

Este estudio sirve para detectar y con la ayuda de tu pediatra, controlar oportunamente enfermedades hereditarias graves e irreversibles, que no se descubren a simple vista en el nacimiento con tan sólo una revisión médica.

Estas enfermedades incluyen las genéticas, endócrinas y metabólicas, que pueden ser tratadas tempranamente para evitar secuelas y complicaciones.

El Tamiz Neonatal Ampliado es una prueba que ofrece mucha información valiosa y se obtiene tan sólo mediante cuatro gotas de sangre. Idealmente se debe realizar lo antes posible después de las 24hrs de nacido.

Nuestro Tamiz Neonatal Ampliado, realizado en colaboración con el laboratorio de PerkinElmer Genetics en EUA, abarca estudios mucho más avanzados para detectar hasta 69 enfermedades cubriendo enfermedades del metabolismo, anemias, dolores inexplicables, trastornos motores, entre otras. Nuestro programa de Tamiz Neonatal Ampliado detecta y cubre el mayor número de deficiencias recomendadas por la American College of Medical Genetics y entregamos resultados en un promedio de 5 días (máximo 9 días) hábiles de que se recibe la muestra.



Tamiz Neonatal Ampliado

¿Qué es un enfermedad metabólica?

Son defectos en la química del cuerpo. Por ejemplo, una enfermedad metabólica puede ocasionar que un bebé tenga dificultad en procesar los alimentos, poniéndolo en riesgo de serias complicaciones para su salud, como retraso mental e inclusive la muerte.

¿Porqué debo evaluar a mi bebé?

Los recién nacidos con estas enfermedades pueden no presentar ningún síntoma que sugiera que están enfermos. En estos casos, solo hasta que se presentan las complicaciones serias es cuando se detecta el problema. Con StepOne, su medico puede saber si su bebé está en riesgo, antes de que se presenten las complicaciones, establecer un diagnóstico adecuado e iniciar un tratamiento preventivo.

¿ Cuántas enfermedades evalúa StepOne?

StepOne puede identificar además de la Fenilcetonuria y el Hipotiroidismo, la presencia de mas de 60 enfermedades metabólicas y hereditarias, incluyendo la Fibrosis Quística, la Enfermedad de Orina Jarabe de Arce y la Hiperplasia Adrenal Congénita, además de muchas otras enfermedades menos conocidas.

¿ Cómo se realiza la prueba?

Un profesional de la salud tomará una pequeña muestra de sangre del talón de su bebé.

Esta muestra se aplica sobre un papel filtro especial que se encuentra en este paquete y que absorbe estas gotas de sangre. El papel filtro con la información que se requiere se envía a los Estados Unidos para ser analizada.



¿Cuál es mi papel en este proceso?

Usted ya ha realizado un importante papel al leer esta información. Su bebé espera de Usted lo mejor, así que le invitamos a conocer más sobre éstas enfermedades que pueden afectar a los recién nacidos y que pueden pasar desapercibidas con facilidad.



Tamiz Neonatal Ampliado

Descripción de algunas de las más de 60 Enfermedades incluidas en StepOne

Fibrosis Quística

Este desorden afecta las glándulas de secreción exocrina afectando principalmente el tracto intestinal y el respiratorio. Frecuentemente pasa desapercibido durante los 2 primeros años de vida. Produce un crecimiento inadecuado e infecciones frecuentes. Por lo general el tratamiento incluye enzimas pancreáticas y antibióticos.

Deficiencia de Biotinidasa

Es un defecto en la activación de la Biotina, resultando en un posible retraso mental o muerte temprana. Habitualmente el tratamiento incluye dieta especial y suplementos vitamínicos.

Hiperplasia Adrenal Congénita

Defecto en la producción de hormonas esteroides, resultando en una probabilidad de serias enfermedades y muerte temprana por pérdida de minerales. El tratamiento típico implica reponer la hormona faltante.

Deficiencia de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (G6PD)

Defecto en la habilidad de proteger la molécula de hemoglobina. Resulta en anemia e ictericia. El tratamiento implica evitar ciertos alimentos comunes y algunos medicamentos.

Enfermedad de Orina Jarabe Maple (MSUD)

Defecto en el procesamiento de las proteínas hacia aminoácidos. Afecta el desarrollo normal con complicaciones neurológicas y muerte temprana del recién nacido. El tratamiento implica restricciones de algunas proteínas en la dieta.

Tirosinemias (Tipo I, II y transitoria Neonatal)

Defectos en el proceso de aminoácidos. Los síntomas incluyen falla hepática y renal, defectos en el crecimiento, problemas neurológicos y puede resultar en una muerte temprana. El tratamiento implica restricciones de algunas proteínas.



Tamiz Neonatal Ampliado

Descripción de algunas de las más de 60 Enfermedades incluidas en StepOne

Homocistinuria

Defecto en el proceso de aminoácidos. Los síntomas incluyen defectos en la visión, retraso mental y en la coagulación sanguínea. El tratamiento implica una dieta especial.

Citrulinemia

Implica la acumulación de Citrulina. La edad de inicio es impredecible pero resulta en un desarrollo deficiente, falla respiratoria y daños neurológicos. El tratamiento típico es restricciones de algunas proteínas en la dieta.

Deficiencia de Deshidrogenasa AcylCoA de cadena Media (MCAD)

Defecto en el metabolismo de la grasa. Generalmente se manifiesta en los primeros dos años de vida con episodios recurrente de niveles bajos de glucosa durante el ayuno. Es también una causa de muerte de cuna o muerte infantil inexplicable. El tratamiento implica el evitar el ayuno y reducción de grasa.

Acidemia Metilmalónica

Defecto en el metabolismo de los ácidos orgánicos. Los síntomas incluyen niveles ácidos anormales en la sangre y un desarrollo deficiente. El tratamiento típico implica restricciones de proteínas y suplementos de vitaminas.

Acidemia Propiónica

Defecto en el metabolismo de los ácidos orgánicos. Los síntomas incluyen alimentación deficiente, vómitos, convulsiones, niveles de acidez sanguínea anormales y coma. El tratamiento implica restricciones de algunas proteínas, carnitina, glicina y suplementos de vitaminas.

Acidemia Isovalérica

Defectos en el metabolismo de Ácidos Orgánicos, los síntomas incluyen niveles de acidez en sangre bajos, vómitos y coma. El tratamiento habitual implica restricciones de proteínas, carnitina y suplementos de glicina.

Desórdenes detectados por tecnología de Espectrometría de Masa Tandem

Desórdenes de la Oxidación de Ácidos Grasos

- Deficiencia de Carnitina/Acilocarnitina Translocasa
- Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo I (CPT-I)
- Deficiencia de la cadena larga de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidrogenasa (LCHAD)
- Deficiencia de 2,4-Dienoil-CoA Reductasa
- Deficiencia de la cadena media Acil-CoA deshidrogenasa (MCAD)
- Deficiencia Múltiple de Acil-CoA deshidrogenasa (MADD ó Acidemia Glutárica-Tipo II)
- Deficiencia Neonatal de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo II (CPT-II)
- Deficiencia de la cadena corta de Acil-CoA deshidrogenasa (SCAD)
- Deficiencia de la cadena corta de Hidroxi Acil-CoA deshidrogenasa (SCHAD)
- Deficiencia de Proteína Trifuncional (Deficiencia de TFP)
- Deficiencia de la cadena muy larga de Acil-CoA deshidrogenasa (VLCAD)

Desórdenes de los Ácidos Orgánicos

- Deficiencia de 3-hidroxi-3-Metilglutaril-CoA liasa (HMG)
- Acidemia Glutárica tipo I (GA I)
- Deficiencia de Isobutiril-CoA deshidrogenasa
Acidemia Isovalérica
 - Inicio agudo
 - Crónico
- Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa (Deficiencia de 3MCC)
- Deficiencia de 3-Metilglutaconil-CoA hidratasa
Acidemias Metilmalónicas
 - Deficiencia 0 Metilmalonil-CoA mutasa
 - Deficiencia + Metilmalonil-CoA mutasa
 - Algunos defectos en la síntesis de Adenosilcobalamina
 - Deficiencia materna de vitamina B12
 - Deficiencia de Acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial (Deficiencia 3-Cetotiolasa)
- Acidemia Propiónica (PA)
 - Inicio agudo
 - Inicio tardío
 - Deficiencia Múltiple de CoA carboxilasa
 - Acidemia Malónica

Desórdenes de los Aminoácidos

- Argininemia
Aciduria Argininosuccínica (Deficiencia de ASA Liasa)
 - Inicio agudo
 - Inicio tardío
- 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
- Deficiencia de Carbamoilfosfato sintetasa (Deficiencia de CPS)
Citrulinemia (Deficiencia de ASA sintetasa)
 - Inicio agudo
 - Inicio tardío

- Homocistinuria
- Hipermetioninemia
- Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia, Homocitrulinemia (HHH)
- Hiperornitinemia con atrofia girata
- Enfermedad de orina de jarabe de arce (MSUD)
- Clásica
- Intermedia
- Fenilcetonuria (PKU)
- PKU Clásica
- Hiperfenilalaninemia
- Deficiencia de Cofactor Biopterin
- Tirosinemia
- Tirosinemia neonatal transitoria
- Tirosinemia tipo I (Tyr I)
- Tirosinemia tipo II (Tyr II)
- Tirosinemia tipo III (Tyr III)

Otros perfiles anormales

- Hiperalimentación
- Enfermedad Hepática
- Administración de aceite de triglicéridos de cadena media (MCT)
- Presencia de anticoagulante EDTA en la muestra de sangre
- Tratamiento con Benzoato, Acido pivalico ó Acido Valproico
- Deficiencia en la absorción de carnitina

Desordenes detectados por otras tecnologías

Deficiencia de Biotinidasa

- Deficiencia completa
- Deficiencia parcial
- Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa

Hiperplasia adrenal congénita

- Deficiencia de 21 hidroxilasa perdedora de sal
- Deficiencia de 21 hidroxilasa con virilización simple
- Fibrosis quística (no válida después de los 3 meses de edad)
- Hipotiroidismo congénito (no válido después de los 2 meses de edad)

Enfermedad de células falciformes y otras hemoglobinopatías

- Enfermedad de hemoglobina S
- Enfermedad de Hemoglobina S/C
- Enfermedad de Hemoglobina S/Beta Talasemia
- Enfermedad de Hemoglobina C
- Enfermedad de Hemoglobina E

Galactosemia

- Deficiencia de galactoquinasa
- Deficiencia de galactosa 1 fosfato uridiltransferasa
- Deficiencia de galactosa 4 epimerasa