



Material de consulta rápida sobre las condiciones médicas detectadas con los exámenes colectivos a recién nacidos

El total de condiciones médicas detectadas con los exámenes colectivos es 27.

Condiciones médicas de alteración del metabolismo de los aminoácidos (6)

Acidemia argininosuccínica (ASA) y Citrulinemia (CIT) -trastornos de alteración del ciclo de la urea (UCD)- el UCD es un trastorno genético causado por deficiencia en una de las enzimas encargada de la eliminación del amoníaco de la torrente sanguínea. Es posible que algunos UCD se puedan detectar durante los exámenes colectivos a recién nacidos. Estos se caracterizan por convulsiones, falta de tono muscular, dificultad respiratoria y coma y resultan en muerte de no detectarse ni tratarse. El tratamiento consiste en una dieta proteínica especial limitada y medicamentos que incluyen el fenilbutirato para eliminar el amoníaco. Debido a que los exámenes colectivos a recién nacidos para la detección de estas condiciones médicas son relativamente nuevos, se desconoce el grado de incidencia en la que ocurren en los recién nacidos. (2)

Homocistinuria (HCY) -la homocistinuria la causa la deficiencia enzimática que bloquea el metabolismo de un aminoácido que puede resultar en retraso mental, osteoporosis y otros problemas si no se detecta ni trata. La incidencia es aproximadamente 1 en 350,000 recién nacidos en EE UU. El tratamiento podría consistir en una dieta proteínica especial limitada y medicamentos complementarios, que incluyen la vitamina B6. (1)

La enfermedad urinaria de jarabe de arce (MSUD) -la MSUD es un defecto en la manera en que el cuerpo metaboliza ciertos aminoácidos y se presenta en alrededor de 1 de cada 200,000 recién nacidos en EE UU. La detección y el tratamiento tempranos con una dieta proteínica especial limitada pueden prevenir la muerte y grave retraso mental. Hay mayor riesgo entre los menonitas. (1)

Fenilcetonuria (PKU) –es un defecto enzimático que impide la metabolización de la fenilalanina, un aminoácido esencial en el desarrollo del cerebro, se conoce como PKU y ocurre en aproximadamente 1 de cada 23,000 recién nacidos en Texas. De no detectarse ni tratarse con una dieta proteínica especial limitada, la fenilcetonuria resulta en retraso mental irreversible. Las personas de descendencia europea tienen mayor riesgo. (1)

Tirosinemia tipo I (TYR 1) –la TYR la causa una deficiencia en una de las enzimas que actúa en la transformación química de la tirosina en el hígado. Si no se trata, la condición causa enfermedad grave del hígado y otros problemas graves de salud. El tratamiento consiste en medicamentos que incluyen la vitamina D y la nitisonone y una dieta

proteínica especial limitada. Se calcula una incidencia de 1 en cada 100,000 nacimientos vivos. (1)

Condiciones médicas endocrinas (2)

Hiperplasia adrenal congénita (CAH) -deficiencia de 21-hidroxilasa- La CAH la causa la disminución o falta de producción de ciertas hormonas suprarrenales. Se detecta el tipo más frecuente con pruebas a recién nacidos en alrededor de 1 en 9,000 recién nacidos en Texas. La detección temprana puede prevenir la muerte en los niños y niñas y una asignación sexual errónea en las niñas. El tratamiento implica terapia de reemplazo hormonal de por vida. (1)

Hipotiroidismo congénito (CH) -la producción inadecuada o la falta de producción de la hormona tiroidea ocasiona el CH y se presenta en aproximadamente 1 en 2,000 recién nacidos en Texas. La terapia de reemplazo hormonal que se inicia al mes de edad puede prevenir el retraso mental y del crecimiento. (1)

Trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (5)

La deficiencia en la Acyl-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) -el trastorno más común por la forma en que el cuerpo metaboliza los ácidos grasos se le conoce como deficiencia MCAD. De no detectarse puede causar la muerte repentina. El tratamiento es simple e incluye asegurar la ingestión frecuente de alimentos. Se desconoce la incidencia en los exámenes colectivos a recién nacidos, pero se piensa que es aproximadamente de 1 en 15,000 recién nacidos en EE UU. (1)

Otras condiciones médicas de oxidación de los ácidos grasos (FAO) incluyen la deficiencia en la absorción de la carnitina (CUD), la deficiencia en la hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), la deficiencia en la proteína trifuncional (TFP) y la deficiencia en la acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) –es posible que se detecten otros trastornos aparte de los de deficiencia MCAD y otros trastornos FAO por medio de los exámenes colectivos a recién nacidos. Normalmente se les describe en categorías basadas en la longitud del ácido graso involucrado. De no detectarse ni tratarse pueden causar convulsiones, coma y aún la muerte. El tratamiento podría incluir una dieta baja en grasa, la ingestión frecuente de alimento, la complementación con L-Carnitina (Carnitor) y triglicéridos de cadena media. Se desconoce la incidencia de las diversas condiciones médicas FAO ya que solo recientemente se ha venido llevando a cabo la detección temprana por medio de los exámenes colectivos a recién nacidos. (4)

Hemoglobinopatías (3)

Enfermedad de las células falciformes o Drepanocitosis (SCD) -incluye la anemia drepanocítica (Hb SS), la Betatalasemia (Hb S/ β Th) y la enfermedad de Hemoglobina C drepanocítica (Hb S/C) -la anemia drepanocítica (Hemoglobinopatía-SS) es la enfermedad más frecuente de las SCD y causa obstrucción de los vasos sanguíneos que resultan en dolor intenso y en otros graves problemas de salud.

Otras SCD comunes incluyen la enfermedad de la hemoglobina S-C y varias talasemias. Los exámenes colectivos a recién nacidos detectan la SCD en alrededor de 1 en 2,500 recién nacidos en Texas por año. Las personas de descendencia africana o mediterránea tienen mayor riesgo. El tratamiento temprano con penicilina diaria previene la muerte en los primeros años de vida. (3)

Condiciones médicas de los ácidos orgánicos (9)

Las condiciones médicas de los ácidos orgánicos incluyen la deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC), la deficiencia de beta-cetotiolasa (BKD), la acidemia glutárica tipo I (GAI), la aciduria hidroximetilglutaril (HMG), la acidemia isovalérica (IVA), la acidemia metilmalónica (MMA) (las formas Cbl A y Cbl B) (Cbl A,B), la acidemia metilmalónica (la forma de deficiencia mutasa) (MUT), la deficiencia múltiple de carboxilasas (MCD) y la acidemia propiónica (PROP) -las acidemias orgánicas son un grupo de trastornos metabólicos que pueden resultar en la acumulación de ácidos orgánicos en la sangre y la orina y que podrían detectarse en los análisis sistemáticos a recién nacidos por medio del análisis de los perfiles de la acilcarnitina. Se pueden disminuir los síntomas restringiendo la proteína en la dieta y con suplementos vitamínicos o L-Carnitina o ambas cosas. Debido a que los exámenes colectivos a recién nacidos para detectar estas condiciones médicas son relativamente nuevos, se desconoce el grado de ocurrencia en los recién nacidos. (9)

Otras condiciones médicas (2)

Deficiencia de biotinidasa (BIOT) -la BIOT es una deficiencia enzimática que ocurre en 1 en 60,000 recién nacidos en EE UU y que puede resultar en convulsiones, pérdida auditiva y en muerte en casos graves. El tratamiento es simple e implica dosis diarias de biotina. (1)

La galactosemia (GAL) -deficiencia galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT) -la inhabilidad de metabolizar la galactosa del azúcar láctea resulta en GAL y ocurre en aproximadamente 1 en 50,000 recién nacidos en EE UU. La forma clásica de esta enfermedad detectada con exámenes colectivos a recién nacidos puede resultar en cataratas, cirrosis hepática, retraso mental o muerte o ambas cosas. El tratamiento consiste en la eliminación de la galactosa de la dieta, sustituyendo normalmente con soya los productos lácteos. (1)