

## definiciones para 29 condiciones fundamentales



## evaluación

# RECIENTES NACIDOS

Para más información, llame a:

Alabama Newborn  
Screening Division  
Bureau of Family Health Services  
RSA Tower, 201 Monroe Street  
Montgomery, Alabama 36104

Director, División NBS (Análisis Control del Recién Nacido)  
334-206-5556

Gerente, Rama de Seguimiento de NBS  
334-206-2944

Coordinador de Seguimiento de NBS  
334-206-2971 or 334-206-5955  
o 334-206-5729  
Fax: 334-206-2983 o 334-206-2950

Gerente Rama de Laboratorio de NBS  
334-260-3475

Laboratorio de NBS  
334-260-3476 Fax: 334-260-3439

<http://www.adph.org/newbornscreening>

# División de Análisis de Control del Recién Nacido de Alabama



Bob Hinds  
Director  
División NBS  
334-206-5553  
bhinds@adph.state.al.us

Danita Rollin  
Gerente  
Rama de Laboratorio  
de NBS  
334-260-3475  
drollin@adph.state.al.us

Melissa Tucker  
Gerente  
Coordinador de Seguimiento de NBS  
334-206-2944  
melissatucker@adph.state.al.us



simple que el cuerpo puede utilizar. La galactosa se acumula entonces y daña órganos vitales, llevando a la ceguera, retardo mental severo, infección, y muerte. La leche y otros productos lácteos deben ser eliminados de la dieta del bebé de por vida. Si bien el tratamiento mejora dramáticamente las perspectivas para los bebés afectados, sigue existiendo un riesgo de retardos del desarrollo.

### Hiperplasia Adrenal Congénita = CAH

Incidencia: superior a 1 en 25,000 (1)

La CAH se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias que resulta de defectos en la síntesis de hormonas producidas por la glándula adrenal. En los bebés mujeres, la CAH algunas veces resulta en una masculinización de los genitales. Algunas formas severas de CAH causan una pérdida de sal del cuerpo que puede amenazar la vida si no es detectada y tratada. El tratamiento incluye el reemplazo de sal y el reemplazo hormonal.

### Hipotiroidismo congénito = CH

Incidencia: superior a 1 en 5,000 (1)

Esta deficiencia de la hormona tiroidea retarda severamente tanto el crecimiento como el desarrollo cerebral. Si es detectado pronto después del nacimiento, la enfermedad puede ser tratada simplemente con dosis orales de hormona tiroidea para permitir el desarrollo normal.

### Fibrosis quística = CF

Incidencia: superior a 1 en 5,000 (1)

La fibrosis quística es una de las enfermedades hereditarias más comunes en los Estados Unidos. Las anomalías en la proteína de fibrosis quística resulta en problemas pulmonares y digestivos, y en muerte en una edad promedio de 30-35 años. Los estudios sugieren que el diagnóstico y tratamiento temprano mejora el crecimiento de bebés y niños con CF. El tratamiento varía dependiendo de la severidad de los síntomas, pero puede incluir una dieta alta en calorías suplementada con vitaminas y medicamentos para mejorar la digestión, terapia respiratoria para eliminar el moco de los pulmones, y medicamentos para mejorar la respiración y prevenir la infección pulmonar.

### Deficiencia de biotinidasa = BIOT

Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)

La biotinidasa es la enzima que recicla la vitamina biotina. Una deficiencia hereditaria de esta enzima puede causar complicaciones serias, incluyendo infecciones frecuentes, movimientos descoordinados, pérdida de audición, ataques, y retardo mental. No diagnosticada y sin tratamiento, la deficiencia puede llevar a un coma y a la muerte. Si la enfermedad es detectada pronto después del nacimiento, estos problemas pueden ser completamente prevenidos con dosis orales diarias de biotina.

### Defecto en la toma de carnitina = CUD

Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)

Debido a la falta de un transportador, las células no pueden traer la carnitina de la sangre. La carnitidina es necesaria para la transferencia de ácidos grasos a través de las membranas de la mitocondria (organelles celulares que producen la energía para la célula). Los síntomas incluyen episodios de hipoglucemia (baja azúcar en sangre) y muerte súbita inesperada en bebés. Los niños mayores pueden presentar falla cardíaca progresiva. El diagnóstico y tratamiento temprano con carnitina permite el desarrollo normal.

### Citrulinemia = CIT

Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)

La acumulación en el cuerpo de citrulina y finalmente amoníaco puede comenzar durante el período de recién nacido o más tarde durante la infancia. Sin tratamiento, puede resultar en ataques, coma, daño cerebral y muerte. Con un diagnóstico y tratamiento temprano, es posible el desarrollo normal. El tratamiento incluye una dieta baja en proteínas, medicamentos para eliminar grupos de aminos del cuerpo para prevenir la acumulación de amoníaco; y suplementos nutricionales.

### Galactosemia clásica = GALT

Incidencia: superior a 1 en 50,000 (1)

Los bebés afectados carecen de la enzima hepática necesaria para convertir la galactosa, un azúcar importante de la degradación de la lactosa de la leche, en glucosa, otro azúcar

### Deficiencia de 3-metilcrotonil- CoA carboxilasa = 3MCC

Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)

Este defecto en el procesamiento del aminoácido leucina puede llevar al daño cerebral, ataques, falla hepática y muerte infantil o ningún síntoma en la edad adulta. Los síntomas a menudo se desarrollan luego de una enfermedad infantil. El tratamiento con una dieta baja en proteínas y, en algunos casos, los suplementos nutricionales pueden ser útiles. (Un resultado anormal en una evaluación de recién nacido puede estar relacionada con metabolitos anormales en la madre y no en el bebé. Esto será aclarado con una evaluación diagnóstica posterior del bebé.)

### Acidemia argininosuccinica= ASA

Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)

Más comúnmente, los síntomas comienzan durante los primeros días de vida, con una acumulación de ácido argininosuccinico y finalmente de amoníaco que resulta en una hinchazón del cerebro, coma y, algunas veces, muerte. Los sobrevivientes a menudo sufren daños neurológicos. Otros niños afectados pueden desarrollar síntomas más tarde en la infancia o en la niñez. El diagnóstico y tratamiento temprano puede salvar vidas; sin embargo, a pesar del tratamiento, los individuos afectados siguen siendo susceptibles a episodios de acumulación de amoníaco, y la mayoría tiene algún grado de daño cerebral. El tratamiento consiste en una dieta baja en proteínas, evitar el ayuno, medicamentos para prevenir la acumulación de amoníaco, suplementos nutricionales, y en algunos casos, transplante de hígado.

### Deficiencia de beta-cetotiolasa= BKT

Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)

Episodios períodos de acumulación ácida, a menudo disparada por alguna enfermedad infantil, pueden progresar a un coma, daño cerebral y muerte. Estas consecuencias serias son observadas más a menudo en bebés. Con el diagnóstico temprano y tratamiento endovenoso rápido para mantener elevados los niveles de azúcar y bajos los niveles ácidos durante una enfermedad, los niños se pueden desarrollar normalmente. Los padres deben estar alerta por signos tempranos de enfermedad. Los tratamientos adicionales pueden variar, pero pueden incluir el evitar las dietas altas en proteínas y los tratamientos prolongados con bicarbonato.

### Acidemia glutárica tipo I = GA1

*Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)*

Los bebés pueden desarrollarse normalmente hasta los 18 meses hasta que algo afecta la salud del niño, como por ejemplo una enfermedad viral leve, que puede disparar el inicio de los síntomas. Sin un rápido tratamiento, esto puede llevar a daño cerebral, ataques, baja tonicidad muscular, síntomas de tipo parálisis cerebral y muerte durante la primera década de vida. Algunos bebés afectados también nacen con la cabeza agrandada (macrocefalia). El tratamiento puede variar, pero puede incluir restricción de proteína en la dieta y suplementación con un nutriente llamado L-carnitina. Con el diagnóstico temprano y el pronto tratamiento de la enfermedad y de la fiebre, el daño cerebral puede ser prevenido.

### Hb S/Beta-Talasemia = HBSA

*Incidencia: superior a 1 en 50,000 (1)*

En esta forma de anemia celular falciforme, el niño hereda un gen celular falciforme y un gen para beta talasemia, otra anemia hereditaria. Los síntomas a menudo son más leves que para Hb SS, aunque la severidad varía entre los niños afectados. El tratamiento de rutina con penicilina podría no ser recomendado para todos los niños afectados. (3)

### Enfermedad Hb S/C = HbSC

*Incidencia: superior a 1 en 25,000 (1)*

Otra forma de enfermedad celular falciforme, en la cual el niño hereda un gen celular falciforme y un gen para otro tipo anormal de hemoglobina llamado HbC. Al igual que con Hb S/Th, esta forma a menudo es más leve que Hb SS y el tratamiento de rutina con penicilina podría no ser recomendado. (3)

### Pérdida auditiva = HEAR

*Incidencia: superior 1 en 5,000(1); hasta 3-4 por 1,000 recién nacidos (4)*

Sin una evaluación temprana, la mayoría de los bebés con pérdida auditiva no son diagnosticados hasta los 2 o 3 años de edad. Para entonces, a menudo tienen retardo en el desarrollo del habla y del lenguaje. El diagnóstico temprano permite el uso de dispositivos auditivos antes de los 6 meses de edad, ayudando a prevenir problemas serios del habla y del lenguaje.

### Homocistinuria = HCY

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Las personas con esta enfermedad carecen de una enzima responsable de convertir el aminoácido homocisteína en cistationina, la cual es necesaria para el desarrollo cerebral normal. Si no es detectada ni tratada, la homocistinuria lleva a retardo mental, problemas oculares, anomalías óseas, y accidente cerebrovascular. El tratamiento consiste en una dieta especial, una o más vitaminas (B6 o B12), y otros suplementos (betaína).

### Aciduria hidroximetilglutaril o deficiencia de HMG-CoA liasa o aciduria glutárica 3-OH 3-CH3 = HMG

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Una incapacidad de procesar el aminoácido leucina lleva a un azúcar en la sangre bajo y a la acumulación de diversos ácidos orgánicos, especialmente después de una enfermedad o ayuno. Sin tratamiento, la enfermedad podría llevar a daño cerebral, retardo mental, coma y muerte. El evitar el ayuno y el seguir una dieta baja en proteínas y grasa y alta en carbohidratos puede llevar a un desarrollo normal.

### Acidemia isovalérica = IVA

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Esta enfermedad es causada por una incapacidad para procesar el aminoácido leucina. La forma de la enfermedad en el recién nacido a menudo resulta en coma, daño neurológico permanente, y muerte. En otros casos, los síntomas se desarrollan más tarde durante la infancia y la niñez, frecuentemente luego de una enfermedad infecciosa. Con el diagnóstico y tratamiento temprano, la mayoría de los niños tienen un desarrollo normal. El tratamiento incluye una dieta baja en proteínas y suplementos nutricionales.

### Deficiencia de 3-OH acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga = LCHAD

*Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)*

Los síntomas pueden comenzar pronto después del nacimiento, resultando en falla cardíaca, pulmonar o hepática y en muerte. En otros casos, los síntomas tales como baja tonicidad muscular, desarrollo retardado, falla cardíaca, pulmonar o hepática se pueden desarrollar más tarde durante

la infancia o la niñez, más probablemente después de una enfermedad. El diagnóstico y tratamiento temprano previenen en forma efectiva eventos que pongan en riesgo la vida, a pesar de que algunos niños podrían todavía desarrollar síntomas. El tratamiento incluye una dieta alta en carbohidratos/baja en grasas, suplementos nutricionales, y evitar el ayuno. Las mujeres que están embarazadas de fetos con LCHAD tienen un riesgo incrementado de desarrollar hígado graso agudo del embarazo y otras complicaciones del embarazo.

### Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce = MSUD

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Este error metabólico congénito puede ser letal si no es reconocido y tratado. Existe un amplio espectro de presentaciones clínicas, desde leves a severas. Los bebés afectados parecen normales al momento del nacimiento pero pronto comienzan a presentar síntomas neurológicos. Esta enfermedad obtiene su nombre del hecho de que la orina huele como la miel de arce. Sin un tratamiento dietario, los bebés severamente afectados no sobreviven el primer mes; aún aquellos que reciben tratamiento pueden tener retardo mental irreversible. El diagnóstico y tratamiento rápido son factores fundamentales en la supervivencia y resultado. El tratamiento consiste de una dieta especial baja en proteínas, la cual variará dependiendo de la severidad de los síntomas, y algunas veces, la suplementación con una vitamina, tiamina. La dieta debe ser continuada indefinidamente con un monitoreo frecuente.

### Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena intermedia = MCAD

*Incidencia: superior a 1 en 25,000 (1)*

Bebés y niños que aparentemente están bien pueden desarrollar de golpe ataques (causados por azúcar en sangre bajo), falla hepática, coma, y muerte. Es vital identificar a los niños afectados antes de que se enfermen para prevenir una crisis y evitar estas consecuencias. El tratamiento incluye suplementos nutricionales y evitar el ayuno.

### Acidemia metilmalónica formas cblA y bib = CBLAB

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Este defecto hereditario de metabolismo vitamínico puede llevar a la acumulación de ácidos en la sangre y resultar en daño cerebral, ataques, parálisis, coma y muerte. Los síntomas pueden comenzar tan temprano como durante la primera semana de vida, a pesar de que una minoría de las personas afectadas permanecen libres de síntomas. El tratamiento con inyecciones de vitamina B12 y una dieta baja en proteínas previene problemas serios.

### Acidemia metilmalónica debida a deficiencia de mutasa = MUT

*Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)*

Un defecto en el procesamiento de cuatro aminoácidos esenciales y otras sustancias resulta en una enfermedad en la primera semana de vida. A pesar de que la severidad de los síntomas varía mucho, es común la muerte durante el primer mes de vida y el daño cerebral en los sobrevivientes. El tratamiento incluye una dieta baja en proteínas, inyecciones de vitamina B12, y suplementos nutricionales. Algunos niños mueren durante el primer año de vida o desarrollan daño cerebral a pesar de la intervención nutricional.

### Deficiencia múltiple de carboxilasa = MCD

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Esta enfermedad es causada por un defecto de una enzima necesaria para activar diversas enzimas biotina-dependientes. Sin estas enzimas, el ácido láctico y otros ácidos orgánicos se acumulan en el cuerpo. Sin tratamiento, puede resultar en daño cerebral, coma, y muerte. Los síntomas generalmente comienzan entre el nacimiento y los 15 meses de edad, y pueden incluir erupciones cutáneas y pérdida de cabello. El diagnóstico y tratamiento temprano con biotina permite el crecimiento y desarrollo normal.

### Fenilcetonuria = PKU

*Incidencia: superior a 1 en 25,000 (1)*

Las personas afectadas tienen una incapacidad de procesar apropiadamente el aminoácido esencial fenilalanina, el cual entonces se acumula y daña el cerebro. La PKU puede resultar en retardo mental severo a menos que sea detectada pronto después del nacimiento y tratada con una fórmula especial. Las personas afectadas deben ser mantenidas en una dieta baja en fenilalanina al menos durante la niñez, adolescencia, y para las mujeres durante el embarazo.

### Acidemia propiónica = PROP

*Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)*

Este defecto en el procesamiento de cuatro aminoácidos esenciales lleva a una enfermedad durante el período de recién nacido. Sin tratamiento, puede resultar en daño cerebral, coma, y muerte. Aún sin tratamiento, incluyendo una dieta baja en proteínas y suplementos nutricionales, algunos niños afectados sufren de retardo en el desarrollo, ataques, tonicidad muscular anormal, infecciones frecuentes y problemas cardíacos.

### Anemia celular falciforme = HBSS

*Incidencia: superior a 1 en 5,000(1); mayor incidencia en Afroamericanos (1 en 400)(2)*

Una enfermedad de la sangre que puede causar dolor severo, daño a los órganos vitales, accidente cerebrovascular, y algunas veces muerte en la niñez. Los niños pequeños con anemia celular falciforme tienen una tendencia especial a las infecciones bacterianas peligrosas tales como la neumonía y la meningitis. La atención médica vigilante y el tratamiento con penicilina, comenzando en la infancia, pueden reducir dramáticamente el riesgo de estos eventos adversos y las muertes que pueden resultar de estos. Los bebés afectados deben recibir todas las vacunaciones normales de la infancia (incluyendo las vacunas de hemophilus influenzae tipo B y contra el neumococo) para ayudar a prevenir infecciones bacterianas serias. Los tratamientos adicionales pueden variar de acuerdo con la severidad de los síntomas pero pueden incluir medicamentos para el dolor en forma intermitentes y transfusiones de sangre en forma regular.

### Deficiencia de proteína trifuncional = TFP

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Un bebé aparentemente sano puede morir súbitamente de lo que parece ser un síndrome de muerte súbita del bebé. Otros bebés pueden desarrollar baja tonicidad muscular, ataques, falla cardíaca y coma, a menudo después de una enfermedad. El tratamiento está basado en evitar estrictamente el ayuno, en una dieta baja en grasas y en suplementos nutricionales.

### Tirosinemia tipo I = TYR1

*Incidencia: menor a 1 en 100,000 (1)*

Debido a la ausencia de una enzima, los subproductos del aminoácido tirosina, particularmente un compuesto muy tóxico llamado succinilacetona, se acumulan en el hígado. Sin tratamiento, los síntomas generalmente comienzan durante las primeras semanas o meses y progresan a una falla hepática o renal, daño nervioso y muerte. El tratamiento con drogas, algunas veces junto con una dieta baja en grasas, es muy efectivo para prevenir el daño hepático y renal.

### Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga = VLCAD

*Incidencia: superior a 1 en 75,000 (1)*

Los síntomas pueden aparecer por primera vez a cualquier edad desde el período de recién nacido hasta la edad adulta, pero tienden a ser más severos en los bebés. Sin tratamiento, los bebés afectados a menudo desarrollan falla cardíaca y hepática y mueren durante el primer año de vida. El tratamiento incluye una dieta alta en carbohidratos/baja en grasas, suplementos nutricionales, evitar el ayuno y los ejercicios prolongados.

### Referencias

- American College of Medical Genetics. Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System. Final Report, March 8, 2005.
- General Accounting Office. Newborn Screening: Characteristics of State Programs. Washington, DC: General Accounting Office, 2003. Publication GAO-03-449. Data from the National Newborn Screening and Genetics Resource Center.
- American Academy of Pediatrics Section on Hematology/Oncology Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Sickle Cell Disease, Pediatrics, volume 109, number 3, March 2002, pages 526-535.
- National Center for Hearing Assessment and Management, Utah State University.

