

- 39. Tirosinemia neonatal transitoria
- 40. Tirosinemia tipo I2
- 41. Tirosinemia tipo II
- 42. Tirosinemia tipo III
- 43. Homocistinuria
- 44. Hipermetioninemia
- 45. Hiperamonemia,
- 46. Hiperornitinemia,
- 47. Homocitrulinuria
- 48. Síndrome1

Otras observaciones

- 49. Hiperalimentación
- 50. Enfermedad hepática
- 51. Administración de aceite de triglicéridos de cadena media
- 52. Presencia de anticoagulantes EDTA (etilen-diamino-tetra-acético) en la muestra de sangre
- 53. Tratamiento con benzoato
- 54. Tratamiento con piválico
- 55. Tratamiento con ácido valpróico
- 56. Deficiencia en la absorción de carnitina1

Trastornos detectados por otras tecnologías

- 57. Deficiencia de biotinidasa
- 58. Deficiencia completa
- 59. Deficiencia parcial
- 60. Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- 61. Hiperplasia suprarrenal congénita
- 62. Deficiencia de 21-hidroxilasa perdedora de sal
- 63. Deficiencia de 21-hidroxilasa virilizante simple
- 64. Fibrosis quística (sin validez después de los 3 meses de edad)
- 65. Hipotiroidismo congénito
- 66. Células falciformes y otras hemoglobinopatías
- 67. S/C
- 68. S/Beta
- 69. C y E
- 70. Enfermedades de hemoglobina S
- 71. Talasemia
- 72. Galactosemia
- 73. Deficiencia de galactoquinasa
- 74. Deficiencia de galactosa-1-fosfato
- 75. Uridiltransferasa
- 76. Deficiencia de galactosa-4-epimerasa



CDC Principal San Pedro Sula
6 Ave. 4 Calle N.O. Bo Guamilito
Tel. (504)2552-8961, 2557-7503

CDC Los Chalets SPS
Blvd. del Norte, Col. Tara,
Edificio Los Chalets local #3
Tel. (504)2527-8186

CDC Galenos SPS
Bo. Los Andes, 10 Ave, 11 Calle N.O.
Tel. (504)2550-2803, 2550-2798

CDC Santa Rosa de Copan
2 cuadras al sur del parque central
Bo. El Calvario contiguo a Medicentro
Tel. (504)2662-3998



www.laboratorioscdc.com



Laboratorio CDC



atencionalcliente@laboratorioscdc.com



(504) 9475-6548

TAMIZAJE NEONATAL

Ámalo, Protégelo, Tamízalo



¿Qué es Tamizaje Neonatal ?

Se define como un procedimiento que se realiza para descubrir aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen una enfermedad que con el tiempo ocasionara daños graves, irreversibles, antes de que estos se manifiesten, con la finalidad de poder tratarla, evitando o aminorando sus consecuencias. Aunque los bebés luzcan saludables podrían tener una enfermedad metabólica, y su única oportunidad para llevar una vida normal es brindándole el tratamiento después de sus primeros días de vida, gracias a un diagnóstico a tiempo.

¿Cuál es el objetivo fundamental del Programa de Tamizaje Neonatal?

Es la prevención del Retardo Mental y otras discapacidades provocadas por Enfermedades Metabólicas Hereditarias y trastornos relacionados, para garantizarle una mejor calidad de vida al bebé. El estudio consiste en una serie de pruebas de laboratorio que tienen como objetivo descubrir y tratar oportunamente enfermedades que pueden desencadenar consecuencias graves e irreversibles que no se detectan en el nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.

¿A quien se le hace esta prueba?

Se le hace a todo recién nacido en forma temprana, con el propósito de detectar enfermedades metabólicas que pueden desarrollar y tratarlas a tiempo para contrarrestarlas.

¿Cuándo se debe tomar la muestra?

Entre el tercer y séptimo día de nacido y antes de cumplir los 30 días.

¿Puede ser necesario una segunda muestra?

Si, por varias razones: si la muestra se deteriore durante el proceso o se necesite verificar el resultado ya que es un proceso largo. En este caso se le notificará al médico de su bebé y se le llamará al paciente para obtener una segunda muestra.

¿Cuándo están listos los resultados?

Están listos en 15 o 20 días hábiles.

¿Cómo se realiza la toma de la muestra?

Es necesario un piquetito en el talón del pie del bebé para recolectar unas gotas de sangre que se utilizan para realizar el estudio. Las gotas de sangre del talón del bebé se colocan en una tarjeta especial.



TAMIZ NEONATAL AMPLIADO

Enriquece tu paquete neonatal con estas pruebas:

- Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)**
- X-Adrenoleucodistrofia (X-ALD)**
- Trastorno por almacenamiento lisosomal (LSD)**

Trastornos detectados por la espectrometría de masas en Tándem Perfil de acilcarnitinas

Trastornos por oxidación de ácidos grasos

1. Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa
2. Deficiencia de carnitina palmíticoil transferasa de tipo I1
3. Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
4. Deficiencia de 2,4 dienoil-CoA reductasa1
5. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
6. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa múltiple
7. Deficiencia neonatal de carnitina palmíticoil transferasa tipo II
8. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
9. Deficiencia de hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
10. Deficiencia de proteína trifuncional
11. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Trastornos de ácidos orgánicos

12. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
13. Acidemia glutárica tipo I
14. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
15. Acidemia isovalérica
16. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
17. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
18. Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa
19. Acidemias metilmalónicas
20. Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa
21. Algunos defectos en la síntesis de adenosilcobalamina
22. Deficiencia de vitamina B12 materna
23. Deficiencia de acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial
24. Acidemia propiónica
25. Deficiencia de CoA carboxilasa múltiple
26. Aciduria malónica

Perfil de aminoácidos Trastornos de aminoácidos

27. Argininemia
28. Hiperornitinemia con atrofia de circunvoluciones1
29. Enfermedad del jarabe de arce
30. Fenilcetonuria
31. Clásica/Hiperfenilalaninemia
32. Deficiencia de cofactor bipterina
33. Aciduria argininosuccínica
34. 5-oxoprolinuria1
35. Deficiencia de sintetasa carbamoil-fosfato1
36. Citrulinemia
37. Tirosinemia
38. Tirosinemia neonatal transitoria

