



TAMIZAJE NEONATAL

PANEL DEL TALÓN

Uno de cada mil recién nacidos, “aparentemente en estado sano”, presenta una enfermedad congénita que, sino se trata rápidamente, puede provocar consecuencias graves e irreversibles sobre su salud, que se manifestarán semanas o meses después de haber nacido.

El **tamizaje neonatal** permite detectar afecciones congénitas y hereditarias en recién nacidos antes de que se presenten los síntomas. De esta manera pueden ser tratados a tiempo y prevenir o mejorar las consecuencias de la enfermedad a largo plazo.

El tamizaje neonatal **es una prueba muy sencilla**, y consiste en hacer una pequeña punción en el talón para tomar una muestra de sangre a fin de analizarla. Este análisis sirve para detectar de manera precoz enfermedades.

Se recomienda realizar esta prueba al bebé entre las 48 horas y el sexto día de vida:

Procesamiento: Lunes a viernes.

Tiempo de entrega de resultados:

- Tamizaje Neonatal Básico: 5 días laborables.
- Tamizaje Neonatal Ampliado: 10 días laborables.

Sucursales para toma de muestra. Escanear para conocer disponibilidad.



En Referencia, tenemos a tu disposición dos paneles:

A. Tamizaje Neonatal Básico:

Compuesto por 10 PRUEBAS.

B. Tamizaje Neonatal Ampliado:

Compuesto por 12 PRUEBAS.

PATOLOGÍA	BIOMARCADOR	Panel de Tamizaje Neonatal Básico	Panel de Tamizaje Neonatal Ampliado
Deficiencia de Biotinidasa	Biotinidasa	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa	Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa (G6PDH)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fenilcetonuria	Fenilalanina	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fibrosis Quística	Tripsinógeno Inmuno reactivo (IRT)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Galactosemia	Galactosa Total	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Galactosa-1-Fosfato-Uridiltransferasa (GALT)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hemoglobinopatías	Hemoglobina Neonatal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	17- α -hidroxi-Progesterona	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hipotiroidismo Congénito	Tiropina Neonatal (TSH)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Tiroxina Neonatal (T4)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Inmunodeficiencia Severa Combinada	Círculos de Escisión del Receptor de Células T (TRECs)		<input type="radio"/>
Acidemias /Acidurias Orgánicas*	Perfil de Aminoácidos y Carnitinas (Carnitina Libre y Acilcarnitinas)		<input type="radio"/>
Aminoacidopatías*	Perfil de Aminoácidos		<input type="radio"/>
Defectos de la β -oxidación de Ácidos Grasos*	Perfil de Carnitinas (Carnitina Libre y Acilcarnitinas)		<input type="radio"/>

* Ver desglose de las Patologías en la parte posterior.

DESGLOSE POR PATOLOGÍA EN LOS PERFILES DEL TAMIZAJE NEONATAL AMPLIADO

PATOLOGÍA

BIOMARCADOR

Acidemias / acidurias orgánicas

- Aciduria argininosuccínica
- Aciduria piroglutámica (5-oxoprolinuria)
- Acidemia glutárica tipo I
- Acidemia glutárica tipo II (MADD)
- Acidemia isovalérica
- Acidemia metilmalónica
- Acidemia propiónica (PA)
- Acidemia malónica

Perfil de aminoácidos y carnitinas (carnitina libre y acilcarnitinas)

Aminoacidopatías

- Argininemia
- Citrulinemia
- Enfermedad hepática
- Deficiencia de carbamoilfosfato sintetasa
- Fenilcetonuria
- Hiperalimentación
- Hipermetioninemia
- Hiperornitinemia con atrofia gyrata
- Homocistinuria
- Leucinosis (enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce)
- Síndrome HHH (hiperamoniemia, hiperornitinemia, hipercitrulinemia)
- Tirosinemia

Perfil de aminoácidos

Defectos de la β -oxidación de ácidos grasos

- Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa
- Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
- Deficiencia de 3-metilcrotonol-CoA carboxilasa (3MCC)
- Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa
- Deficiencia de acetoacetyl-CoA tiolasa mitocondrial
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo I (CPT-I)
- Deficiencia neonatal de carnitina palmitoil transferasa tipo II (CPT-II)
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa
- Deficiencia de hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)
- Deficiencia de hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
- Deficiencia múltiple de CoA-carboxilasa
- Administración de aceite de triglicéridos de cadena media (MCT)
- Déficit de absorción de carnitina

Perfil de carnitinas (carnitina libre y acilcarnitinas)

Condiciones y factores preanalíticos que deben considerarse en la toma de la muestra:

- No requiere ayuno.
- La muestra se obtiene entre las (48 a 72) horas posteriores al nacimiento, hasta los 6 días después del nacimiento como máximo.

Para RN de bajo peso, deben respetarse los tiempos que se mencionan a continuación:

- 2 semanas para RN cuyo peso al momento del nacimiento haya sido mayor de 2.2 libras, pero menor de 3.3 libras.
- 4 semanas para RN cuyo peso al momento del nacimiento haya sido menor de 2.2 libras.
- Si el recién nacido es pretérmino (menos de 37 semanas de gestación), la muestra debe recolectarse a los 7 días de nacido y repetirse a los 15 días. Cada prueba debe facturarse por separado.

Recomendaciones:

Siempre que sea posible, la toma de muestra del RN debe llevarse a cabo antes de realizar cualquiera de los siguientes procedimientos, que pueden interferir con la prueba:

- Administración de esteroides.
- Administración de dopamina.
- Transfusiones.
- Nutrición parenteral.