



## TAMIZAJE NEONATAL

**Uno de cada mil recién nacidos**, “aparentemente en estado sano”, tiene en forma latente una enfermedad de consecuencias graves e irreversibles que se manifestará 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. Este análisis sirve para detectar de manera precoz enfermedades.



**En Referencia, tenemos a tu disposición dos pruebas:**

### A. Tamizaje Neonatal Básico:

Compuesta por un panel de 32 PRUEBAS.

### B. Tamizaje Neonatal Ampliado:

Compuesta por un panel de 77 PRUEBAS.

Se recomienda realizar esta prueba al bebé a partir de las 48 horas de vida:

**Procesamiento:** Lunes a viernes.

**Tiempo de entrega de resultados:** 10 días laborables.

**Sucursales para toma de muestra.** Escanear para conocer disponibilidad:



Detalles de Prueba	Prueba de Tamizaje Neonatal Básico	Prueba de Tamizaje Neonatal Ampliado
Perfil Acilcarnitinas (Libres y Totales)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Perfil de Aminoácidos (16)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G6PD por ADN Genético (4 mutaciones)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G6PD Neonatal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
CAH 17-0HP	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17-Alfa Progesterona	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fibrosis Quística	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
IRT Neonatal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Deficiencia de Biotinidasa	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hipotiroidismo Congénito	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
TSH neonatal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hemoglobinopatías	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Galactosemia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Uridiltransferasa	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ácidos Grasos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ácidos Orgánicos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hiperplasia Adrenal Congénita	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

### Contacto

(809) 221-5545  
 servicioalcliente@labreferencia.com  
 www.labreferencia.com

## Tamizaje Neonatal

### A• PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL BÁSICO, compuesta por un panel de 32 PRUEBAS.

#### PERFIL ACILCARNITINAS (LIBRES Y TOTALES):

Deficiencia de Carnitina/Acilcarnitina Translocasa Deficiencia de Carnitina Palmitotransferasa Tipo I  
Deficiencia de 3-Hydroxy Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa Múltiple  
Deficiencia de Carnitina Palmitotransferasa Neonatal Tipo II  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta  
Deficiencia de Hydroxy Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta  
Deficiencia de Proteína Trifuncional  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga

#### PERFIL DE AMINO ACIDOS (16):

Argininemia  
Aciduria Argininosuccinic  
5-Oxoprolinuria  
Deficiencia Fosfato de Carbamoilo Sintetasa I  
Citrullinemia  
Homocistinuria  
Hipermetioninemia  
Hiperammonemia, Hiperornitinemia, Homocitrullinuria, Syndrome 1  
Hiperornitinemia con Atrofia Gyral I  
Enfermedad de la orina con olor a miel de arce  
Fenilcetonuria  
Classical/Hiperfenilalaninemia  
Deficiencias del Cofactor de Biotinasa  
Tirosinemia  
Tirosinemia Neonatal Transitoria  
Tirosinemia Type I2  
Tirosinemia Type II  
Tirosinemia Type III

#### G6PD POR ADN GENETICO (5 MUTACIONES):

A376G, G202A, C563T, G1376T, G1388A.

DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA

#### CAH 17-0HP

17 ALFA PROGESTERONA

#### FIBROSIS QUISTICA

IRT NEONATAL

#### DEFICIENCIA BIOTINADASA

#### HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

TSH NEONATAL

#### HEMOGLOBINOPATIAS

#### GALACTOSEMIA

#### URIDILTRANSFERASA

### B• PRUEBA DE NEONATAL AMPLIADO, compuesta por un panel de 77 PRUEBAS.

#### PERFIL ACILCARNITINAS (LIBRES Y TOTALES):

Deficiencia de Carnitina/Acilcarnitina Translocasa Deficiencia de Carnitina Palmitotransferasa Tipo I  
Deficiencia de 3-Hydroxy Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa Múltiple  
Deficiencia de Carnitina Palmitotransferasa Neonatal Tipo II  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta  
Deficiencia de Hydroxy Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta  
Deficiencia de Proteína Trifuncional  
Deficiencia de Acyl-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga

#### PERFIL DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:

Deficiencia de 3-Hydroxy-3-Metilglutaril-CoA Liasa  
Deficiencia Acidemia Glútarica Tipo I  
Deficiencia de Isobutilir-CoA Deshidrogenasa  
Acidemia Isovalérica  
Deficiencia 2-Metilbutiril-CoA Deshidrogenasa  
Deficiencia 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa  
Deficiencia 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa  
Acidemias Metilmalónicas  
Deficiencia Metilmalonyl-CoA Mutasa  
Algunos defectos en la síntesis de Adenosilcobalamina  
Deficiencia Materna de Vitamina B12  
Deficiencia Mitocondrial Acetoacetyl-CoA Tiolasa  
Acidemia Propionil  
Deficiencia Múltiple CoA Carboxilasa  
Deficiencia Aciduria Malónica

#### DESÓRDENES DE ÁCIDOS GRASOS:

##### PERFIL DE AMINOÁCIDOS (16 pruebas):

Argininemia  
Aciduria Argininosuccinic  
5-Oxoprolinuria  
Deficiencia Fosfato de Carbamoilo Sintetasa I  
Citrullinemia  
Homocistinuria  
Hipermetioninemia  
Hiperammonemia, Hiperornitinemia, Homocitrullinuria, Syndrome 1  
Hiperornitinemia con Atrofia Gyral I  
Enfermedad de la orina con olor a miel de arce  
Fenilcetonuria  
Classical/Hiperfenilalaninemia  
Deficiencias del Cofactor de Biotinasa  
Tirosinemia  
Tirosinemia Neonatal Transitoria  
Tirosinemia Type I2  
Tirosinemia Type II  
Tirosinemia Type III

#### DESÓRDENES DETECTADOS POR OTRAS METODOLOGÍAS:

Hiperalimentación  
Enfermedades del hígado  
Administración de aceites con Triglicéridos de cadena media  
Presencia de Anticoagulantes EDTA en muestras de Sangre  
Tratamiento con Benzoato, Acido Valproico  
Deficiencia de Absorción de Carnitina I

#### DEFICIENCIA BIOTINADASA

Deficiencia Completa  
Deficiencia Parcial

DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA

#### HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA:

Deficiencia 21-Hidroxilasa Desperdicio Sal  
Deficiencia Virilizante Simple 21-Hidroxilasa

#### FIBROSIS QUISTICA

(no válido después de los 3 meses de edad) \*  
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

#### CELULAS FALCIFORMES Y OTRAS HEMOGLOBINOPATÍAS:

Hemoglobina S, S/C, S/Beta-Talasemia, C, & E Enfermedades

#### GALACTOSEMIA:

Deficiencia de Galactoquinasa  
Deficiencia Galactosa-1-Fosfato Uridiltransferasa  
Deficiencia Galactosa-4-Epimerasa

### Contacto

(809) 221-5545  
servicioalcliente@labreferencia.com  
www.labreferencia.com

