

Descripción de algunos de los desórdenes hereditarios incluidos en la

Pesquisa Neonatal STEP ONE®:

FENILCETONURIA (PKU)

Es un desorden causado por la inhabilidad del cuerpo de digerir fenilalanina, un aminoácido que se encuentra en los alimentos que contienen proteína, como la leche materna, leche, carnes, huevos y queso. En los bebés con PKU, la fenilalanina se mantiene a niveles altos después de comer estos alimentos. Estos niveles pueden causar daño a los nervios y células cerebrales, lo que puede resultar en retardo mental. Si se detecta temprano y el bebé comienza una dieta especial baja en fenilalanina, se puede prevenir retardo mental.

GALACTOSEMIA

Es un desorden causado por la incapacidad del cuerpo para digerir la galactosa. La galactosa es un azúcar simple que se encuentra en la leche materna, fórmulas para bebés y productos lácteos. Si permanece en altos niveles en el cuerpo sin digerir puede causar daños en los ojos, el hígado y el cerebro del bebé. En algunos casos pueden ocurrir daños al hígado y cerebro que ponen en peligro su vida. Una dieta especial puede prevenir estos problemas si se comienza a temprana edad.

HIPERPLASIA SUPRERRENAL CONGÉNITA

Es un desorden causado por la deficiencia de una enzima por la cual la glándula suprarrenal produce poca aldosterona y cortisol, y tiene una sobre producción de andrógenos. Los bebés con el desorden que se caracteriza por la pérdida de sal tienen el riesgo de tener una crisis que puede causar la muerte repentina. Se pueden prevenir problemas comenzando un tratamiento hormonal desde temprano.

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

Es un desorden encontrado en bebés que no producen la enzima biotinidasa. Los bebés que no tienen esta enzima necesitan más biotina que la que se encuentra normalmente en el alimento. Esta enfermedad puede provocar ataques repentinos, retraso de desarrollo, eczema, y pérdida auditiva. Se pueden prevenir estos problemas con un tratamiento de biotina empezando las primeras semanas de vida.

SORDERA CONGÉNITA NO SINDROMÁTICA

La pérdida auditiva es la alteración sensorial más común en humanos. 1 en 1000 nacidos vivos presentan una pérdida severa que al no recibir tratamiento conducirá a alteraciones en la adquisición del lenguaje. La mitad de los casos de sordera congénita se atribuye a factores genéticos. La detección temprana de la pérdida de la audición permite colocar al bebé ayudas auditivas antes de los 6 meses de edad. Esta intervención temprana ayuda a evitar ciertos problemas del desarrollo del habla y del lenguaje.

HIPOTIROIDISMO PRIMARIO CONGÉNITO (CPH)

Es un desorden causado por la falta de hormonas producidas por la glándula tiroides. Un bebé con CPH parece normal al momento de nacer. Los efectos más comunes de esta enfermedad son el retardo mental y la falta de crecimiento normal del niño. Los niños con esta enfermedad pueden desarrollarse normalmente si comienzan el tratamiento con el medicamento para la tiroides en las primeras semanas de vida.

HEMOGLOBINOPATÍAS

Es un grupo de desórdenes que afectan los glóbulos rojos de la sangre, en las que también se incluye la anemia de célula falciforme. Esto significa que el bebé tiene muchas probabilidades de tener anemia, episodios de dolor, embolia cerebral, e infecciones que ponen en peligro su vida. El tratamiento temprano con antibióticos e inmunizaciones en conjunción con la educación de los padres sobre estas enfermedades, pueden prevenir las infecciones serias durante la niñez.

ANEMIA DE GLÓBULOS FALCIFORME

La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria de los glóbulos rojos. Se caracteriza por episodios de dolor, anemia (falta de glóbulos rojos), infecciones serias y daño en órganos vitales. Mediante el tratamiento temprano, se pueden prevenir algunas complicaciones de este tipo de anemia.

FIBROSIS QUÍSTICA

Es un desorden genético que afecta a las personas en distintas maneras. Pueden tener tos persistente, silbido, falta de respiración, apetito excesivo pero pobre aumento de peso. Si desarrolla un problema con el páncreas afectando el aumento de peso, el tratamiento temprano puede mejorar el crecimiento y desarrollo del niño. Un diagnóstico temprano por medio de los exámenes a los recién nacidos y su monitoreo regular puede prevenir o reducir las infecciones en los pulmones.

DEFICIENCIA DE CADENA MEDIA ACYL CO-A DEHIDROGENASA (MCAD)

Es un desorden del metabolismo de ácidos grasos. Cuando los bebés o niños con MCAD se enferman o tienen largos períodos de ayuno, el azúcar de la sangre baja a un nivel peligroso y corren el riesgo de tener una "crisis de metabolismo". Esta crisis puede conducir a ataques repentinos, falta de respiración, paro cardíaco y muerte, y/o resultar en daño cerebral grave. Sin embargo, los exámenes pueden proveer un diagnóstico pre-sintomático. De esta manera, los padres pueden evitar períodos de ayuno y saber cuando buscar ayuda médica para prevenir estas crisis. Por lo general se añade un suplemento dietético a la dieta del bebé para ayudar a prevenir estos problemas.

HOMOCISTINURIA:

Los bebés recién nacidos parecen normales y los primeros síntomas, si se presentan, son vagos y se pueden dar como un desarrollo levemente retardado o un retraso en el crecimiento. El incremento de los problemas visuales puede conducir al diagnóstico de este trastorno cuando,

en el examen, se descubre que el niño tiene los cristalinos dislocados y miopía. Cuando se presenta retardo mental y no se trata, es generalmente progresivo. Esta afección también puede aumentar el riesgo de desarrollo de trastornos psiquiátricos.

MSUD (Orina con olor al Jarabe de Arce)

MSUD es un defecto congénito debido a una deficiencia enzimática en el metabolismo de los aminoácidos ramificados esenciales. Este desorden metabólico requiere una rápida intervención médica y tratamiento precoz con dieta libre de aminoácidos ramificados a fin de prevenir las secuelas neurológicas y el retardo mental.