Enfermedades Genéticas Detectadas por la Evalu ación Genética del Recién Nacido de Mississippi

Condiciones Secundarias

Acidemia metilmalónica con homocistinuria
Acidemia Malónica
Isobutirilglicinuria
2-Metilbutirilglicinuria
3-Metilglutacónico aciduria
2-Metil-3- hidroxibutírico aciduria
Deficiencia de la cadena Acil-CoaA deshidrogenasa
L-3 Hidroxiacil-CoA, Cadena Medio/Corta
Deficiencia deshidrogenasa
Acidemia glutárica tipo II
Deficiencia tiolasa Citoacil-CoA de cadena media
Deficiencia 2,4 Dienoil-CoA reductasa
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo I
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo II
Deficiencia de carnitina /acilcarnitina translocasa
Argininemia
Citrulinemia, Tipo II
Hipermetioninemia
Hipermetioninemia benigna
Defectos de la biosíntesis del cofactor biopterino
Defectos de la regeneración del cofactor biopterino
Tirosinemia Tipo II
Tirosinemia Tipo III
Varias otras hemoglobinopatías
Deficiencia de Galactoepimerasa
Deficiencia de Galactoquinasa
Células-T, relacionadas a la deficiencia de los linfocitos

Es posible que los exámenes de evaluación del recién nacido no detecten todas las enfermedades genéticas. Su médico puede pedir que se hagan exámenes adiciones si es necesario.

División de Servicios Genéticos
The Division of Genetic Services
Post Office Box 1700
Jackson, Mississippi 39215-1700
(601) 576-7619
www.HealthyMS.com
1-866-HLTHY4U
1-866-458-4948

Mississippi State Department of Health
Departamento de Salud de Mississippi
##5198 (Spanish)
Revised January 2012, printed January 2012
Equal Opportunity In Employment/Services

Newborn Screening

La Evaluación del Recién Nacido

¿QUÉ ES LA EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO?

Las leyes de Mississippi requieren que su bebé sea examinado para detectar la presencia de diferentes enfermedades genéticas. Todos los bebés nacidos en Mississippi deben ser examinados antes de que cumplan los seis meses de edad.

¿CUÁNDO SERÁ EXAMINADO MI BEBÉ?

El mejor momento para tomar una muestra de sangre es mientras su bebé está todavía en el hospital y por lo menos 24 horas después de haber nacido.

¿CÓMO SE LLEVA A CABO EL EXAMEN?

Primero se toma una pequeña muestra de sangre pinchando el talón de su bebé; Luego, varias gotas de sangre se dejan secar en un pedazo de papel absorbente especial. Finalmente este papel es enviado al laboratorio. El laboratorio hará pruebas en la sangre para detectar la presencia de diferentes enfermedades genéticas.

¿SERÉ INFORMADO DE LOS RESULTADOS?

Los resultados de las pruebas serán enviados al hospital para que sean archivados en el registro médico de su bebé. Usted y el médico de su bebé serán notificados si se detecta algún problema. Por favor infórmele a su doctor tan pronto como sea posible si se mueve, se muda o si cambia su número de teléfono. Si un resultado anormal es detectado es importante que usted sea notificado inmediatamente. Usted puede ser contactado por un funcionario del Departamento de Salud, por el hospital o por el doctor. De vez en cuando el laboratorio puede pedir que examen sea repetido o que se hagan exámenes adicionales. Una razón común para repetir los exámenes de su bebé es que la primera muestra no fue adecuada por que contenía muy poca sangre.

¿LAS ENFERMEDADES GENÉTICOS SON GRAVES?

Muchas enfermedades genéticas son graves. Algunas pueden ser potencialmente mortales. Otras pueden disminuir el desarrollo físico o causar retraso mental. Desafortunadamente, En los primeros meses de vida, la mayoría de los bebés que tienen estas enfermedades genéticas no muestran signos obvios de ellas. Las buenas noticias es que estas enfermedades se pueden detectar tempranamente haciendo los exámenes adecuados al nacer. Con un diagnostico y tratamiento temprano, algunas de las enfermedades genéticas pueden ser tratadas eficazmente.

¿ESTAS ENFERMEDADES PUEDEN SER CURADAS?

Actualmente no hay ninguna cura conocida para estas enfermedades. Sin embargo, los efectos graves de muchas enfermedades genéticas pueden ser disminuidos si los tratamientos o intervenciones son comenzados tempranamente esto podría incluir una dieta especial, tratamiento médico, entre otros.

¿SI MI BEBÉ TIENE UNAS DE ESTAS ENFERMEDADES, QUIERE DECIR QUE LOS NIÑOS QUE TENGA EN UN FUTURO TAMBIÉN ESTARÁN AFECTADOS?

Su doctor puede discutir esto con usted o referirlo(a) a un especialista. Estos especialistas tienen información sobre enfermedades específicas y como estas son heredadas. Un especialista puede ayudarle a entender cuáles son los riegos para los niños que pueda tener en el futuro.

¿MIS NIÑOS MAYORES PUEDEN SER EXAMINADOS?

Las pruebas pueden ser realizadas en niños de todas las edades. Sin embargo, el Departamento de Salud del Estado de Mississippi solo provee el examen si el niño es menor de seis meses de edad. Algunos laboratorios pueden proveer exámenes para niños mayores por un determinado costo . Hable con su doctor si usted desea examinar a otros niños en su familia.

Enfermedades Genéticas Detectadas por la Evaluación Genética del Recién Nacido de Mississippi

Condiciones Principales

- Acidemia propiónica
- Acidemia metilmalónica
- Acidemia metilmalónica
- Acidemia Isovalérica
- Deficiencia de 3-Metilcrotonil CoA Carboxilasa
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
- Deficiencia de beta-cetotiolasa
- Glutaric acidemia type I
- Deficiencia en la captación de carnitina
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- Deficiencia de L-3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia de proteína trifuncional
- Acidemia arginosuccínica
- Citrulinemia tipo I
- Enfermedad de la orina en jarabe de arce
- Homocistinuria
- Fenilcetonuria clasica
- Tirosinemia tipo I
- Hipotiroidismo congénito primario
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Anemia de las células falciformes
- Talasemia beta
- Hemoglobinopatías
- Deficiencia de biotinidasa
- Fibrosis quística
- Galactosemia clásica
- Inmunodeficiencia Combinada Severa