



**CONOZCA ALGUNA DE LAS ENFERMEDADES QUE BUSCAMOS**



**Hipotiroidismo Primario**

Ocurre cuando no se producen cantidades adecuadas de tiroxina (conocida como T<sub>4</sub>). La tiroxina es una hormona que produce la glándula tiroidea. Esta hormona es necesaria para que el cuerpo y el cerebro de su bebé crezcan y se desarrollen bien.

- ⇒ Ocurre aproximadamente en 1 de cada 4,000 nacimientos en PR.
- ⇒ El tratamiento consiste en suplir la tiroxina que el bebé necesita.
- ⇒ Si la falta de tiroxina no se descubre y trata a tiempo, habría retraso en el crecimiento y desarrollo cognoscitivo del niño.



**Fenilcetonuria**

La fenilcetonuria (conocida como PKU), es una enfermedad hereditaria en la cual el niño no puede utilizar la fenilalanina, sustancia que está presente en muchas proteínas.

- ⇒ PKU ocurre en alrededor de 1 en cada 18,000 nacimientos en PR.
- ⇒ De no ser tratado a tiempo, la fenilalanina se acumula y causa daño al cerebro. Sin tratamiento, los niños tendrán retraso en el desarrollo y retardación mental.
- ⇒ Los síntomas incluyen erupciones en la piel, convulsiones, intranquilidad, inestabilidad y un olor peculiar en la orina.

- ⇒ El tratamiento consiste en una dieta baja en fenilalanina y vigilancia cuidadosa de por vida.



**Anemia falciforme**

Esta enfermedad también conocida como "sickle cell anemia" (en inglés) o falcemia (en otras islas del Caribe), se debe a un defecto en la hemoglobina. Hay diferentes hemoglobinas anormales, entre éstas la hemoglobina S, que causa que los glóbulos rojos de la sangre tomen una forma anormal y se pongan rígidos causando ataponamiento de los capilares, venas y arterias del cuerpo.

- ⇒ Las hemoglobinopatías, como anemia falciforme, ocurren en alrededor de 1 en cada 5,000 nacimientos en PR.
- ⇒ Afecta mayormente a personas norteamericanas y latinoamericanas, especialmente los de descendencia afro-caribeña.
- ⇒ Presenta síntomas tales como una anemia severa que causa niveles insuficientes de oxígeno en el cuerpo, crisis de dolor frecuentes, piel amarillenta, infecciones serias y otras complicaciones.
- ⇒ Su tratamiento consiste en antibióticos, ácido fólico, buena hidratación y transfusiones de sangre y medicamentos según sea necesario.

**Tara de hemoglobina S:**

Tener la tara o el rasgo de hemoglobina S quiere decir que la persona es portadora de un solo gen de la hemoglobina falciforme o hemoglobina S. Las personas con la tara de hemoglobina S, **NO** tienen la enfermedad y casi siempre tienen una vida completamente normal.

Por lo general, ambos padres de los niños con anemia falciforme tienen la tara de hemoglobina falciforme, conocida en inglés como "sickle cell trait". En estas parejas para cada embarazo existe la probabilidad de 25% (1 en 4) de que el bebé tenga la enfermedad de anemia falciforme.



**Galactosemia**

El niño con galactosemia tiene un defecto en el metabolismo de galactosa, un azúcar presente en la leche.

- ⇒ La galactosemia clásica ocurre alrededor de 1 en 50,000 nacimientos en PR.
- ⇒ Si esta enfermedad no se detecta y trata en los primeros días de vida, los niños sufren daño en el cerebro, hígado, y otros tejidos, lo cual resulta en retraso de su desarrollo físico y mental, piel amarillenta, tendencias hemorrágicas y un alto riesgo de infecciones graves.
- ⇒ Su tratamiento consiste principalmente de una dieta libre de productos lácteos de por vida.



**Hiperplasia Adrenal Congénita**

La hiperplasia adrenal congénita (HAC) es un desorden que afecta la producción de cortisol, y en algunos casos de aldosterona. El cortisol es esencial en el metabolismo de azúcares, y la aldosterona regula la retención de sal en el riñón.

- ⇒ La HAC ocurre en alrededor de 1 en cada 18,000 nacimientos en PR.
- ⇒ El paciente con HAC sin tratamiento usualmente presenta una producción inadecuada de hormonas adrenales (cortisol y aldosterona), lo cual causa deshidratación, shock, y hasta la muerte.
- ⇒ El tratamiento de HAC requiere el uso de hidrocortisona u otras medicinas para reponer el cortisol deficiente. En casos de HAC con pérdida de sal hay que corregir la deficiencia de aldosterona.



**Desórdenes de Ácidos Grasos**

Son causados por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos limitando la producción de energía en varios tejidos.

- ⇒ Los desórdenes del metabolismo de ácidos grasos ocurren en alrededor de 1 en 10,000 nacimientos

en PR.

- ⇒ Estos incluyen: defectos en transporte de carnitina, MCAD (por sus siglas en inglés), VLCAD, SCAD, entre otros.
- ⇒ Pueden tener síntomas como mareos, convulsiones, y debilidad general. En algunos casos pueden causar la acumulación de grasas en órganos como el corazón e hígado.



**AVISOS**

**⇒ Pruebas confirmatorias**

Toda muestra con resultados fuera del rango normal requiere ser repetida y seguida por una prueba externa confirmatoria antes de empezar tratamiento en su bebé. Para contactarle es muy importante que la **dirección y teléfono en la boleta sean correctos**. Si usted recibe notificación de que a su bebé hay que repetirle la muestra de sangre, es de suma importancia que se comunique con el Programa de Cernimiento Neonatal (PCN), o con el "nursery" donde nació, a la mayor brevedad posible.

**⇒ Objeción a participar en el programa**

El Reglamento de Salud #151 y la Ley #84, establece que los ciudadanos que, por sus convicciones religiosas y otras creencias, no deseen someter a sus hijos a las pruebas aquí descritas, deberán explicarlo por escrito de antemano, expresando las razones para que se les releve de las responsabilidades impuestas por esta ley y someterlo al Departamento de Salud.

**⇒ Posibilidad de falsos-negativos o falsos positivos**

El PCN informa que, a pesar de que las pruebas que se usan son muy confiables y existe un buen control de calidad, es posible (aunque improbable) que un bebé con enfermedad no sea detectado (falso-negativo); o que algún infante sano presente un resultado anormal (falso-positivo). Por tanto, es esencial que si usted nota algo fuera de lo usual en su bebé consulte pronto con su pediatra, para determinar si necesita exámenes adicionales.

**⇒ ¿Dónde buscar los resultados del Cernimiento Neonatal?**

Los resultados estarán disponibles en el Hospital donde nació su bebé. Es importante que los recoja y los lleve a su pediatra.