

Centro de Enfermedades Hereditarias y Programa de
Cernimiento Neonatal de PR

Fundador y Director: Dr. Pedro J. Santiago Borrero

Hospital Pediátrico Universitario,

2do piso, Oficina 2A-31

San Juan, PR 00935

Servicios:

- Pruebas de Cernimiento Neonatal para más de 29 enfermedades
- Coordinación para la Evaluación Inicial con el Especialista y/o el Médico Primario en casos con sospecha de condición
- Coordinación con los servicios de Nutrición
- Consejería Genética a Padres
- Trabajo Social
- Orientación y Educación a Profesionales de la Salud

Esta publicación fue subvencionada por el Departamento de Salud, Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud Grant B04MC26693 Maternal and Child Health Services Block Grant (MCH). Su contenido es responsabilidad única de los autores.

Para información en el Departamento de Salud, contactar a: Evelyns Pérez Portalatín
Coordinadora de Servicios
Programa de Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias
Tel: 787-765-2929 x 4594



Preparado por:
Sulay Rivera, PhD.
Ledith Resto, MS
Sherly Pardo, MD
Revisado 2014



PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL DE PUERTO RICO



Pruebas de sangre en recién nacidos para detectar:

- ◆ Anemia Falciforme y otras Hemoglobinopatías
- ◆ Hipotiroidismo Primario
- ◆ Galactosemia
- ◆ Hiperplasia Adrenal Congénita
- ◆ Fenilcetonuria y otras Aminoacidopatías
- ◆ Acidemias Orgánicas
- ◆ Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
- ◆ Fibrosis Quística
- ◆ Deficiencia de Biotinidasa
- ◆ SCID (Proyecto Piloto)

TEL: 787-754-7410, 753-6340

FAX: 787-767-8597

PRNEWBORNSCREENINGPROGRAM.RCM@UPR.EDU



Pruebas de Cernimiento Neonatal

El Cernimiento Neonatal consiste en tomar unas gotas de sangre del talón del pie de su bebé para identificar las siguientes enfermedades:

ANEMIA FALCIFORME Y OTRAS HEMOGLOBINOPATIAS, HIPOTIROIDISMO PRIMARIO, GALACTOSEMIA, HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA, FENILCETONURIA y OTROS DESÓRDENES EN EL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS, DESÓRDENES EN LA OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS, ACIDEMIAS ORGÁNICAS, DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA, FIBROSIS QUÍSTICA y LA INMUNODEFICIENCIA SEVERA COMBINADA (SCID, según sus siglas en inglés).

Estas pruebas son recomendadas por el Colegio Americano de Genética Médica, el Consejo de Enfermedades Hereditarias de PR y requeridas por el Reglamento de Salud #151 y la Ley #84 del 2 de Julio de 1987, para la salud de todos los recién nacidos de PR.



¿Por qué esto es Importante?

En aquellos bebés en los cuales los resultados no son normales, el diagnóstico y tratamiento temprano hacen la diferencia entre tener un desarrollo saludable, incapacidad de por vida o hasta la muerte. Los bebés con alguna de estas enfermedades pueden parecer saludables. Sin embargo, para el momento

cuando los síntomas se hacen visibles, ya ha ocurrido daño. Muchas veces ese daño es irreparable. Si la condición se descubre a tiempo y se trata correctamente, se pueden evitar los efectos graves en la salud causados por estas enfermedades.



¿Cómo se hace el Cernimiento Neonatal?

Estas enfermedades se detectan con una prueba sencilla. Después de 24 horas de nacido el bebé y ya haber tomado leche (antes de darse de alta), se obtienen varias gotitas de sangre del talón. Esta muestra se utiliza para hacer una detección temprana de las enfermedades antes mencionadas.

Recuerde preguntarle a su médico o a la enfermera de altas o partera si tomaron la muestra a su bebé para estas pruebas.

Es muy importante que la muestra de sangre se tome durante las primeras 24-72 horas de edad del bebé.

Si no se tomó la muestra de sangre a su bebé mientras estuvo en el hospital, notifíquelo a la enfermera del "nursery" del hospital donde nació para tomar la muestra a no más tardar de 1 semana de nacido. Si lo desea, también puede venir directamente al Programa de Cernimiento Neonatal ubicado en el Hospital Pediátrico Universitario.

