

**Centro de Enfermedades Hereditarias y Programa de Cernimiento Neonatal de PR**  
**Fundador: 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 40 enfermedades
- Coordinación para la Evaluación Inicial con el Especialista y/o el Médico Primario en casos con sospecha de condición
- Asistencia en la coordinación de servicios de Nutrición, Trabajo Social y Pruebas Confirmatorias
- Consejo Genético a Padres
- Orientación y Educación a Profesionales de la Salud

Esta publicación fue subvencionada por el Departamento de Salud, División Ninos con Necesidades Médicas Especiales. Su contenido es responsabilidad única de los autores.

Para información en el Departamento de Salud, contactar a: Evelyn Pérez Portalatín  
 Coordinadora de Servicios  
 Programa de Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias  
 Tel: 787-765-2929 x4594



Preparado por:  
 Sulay Rivera, PhD  
 Ledith Resto, MS  
 Sheryl Pardo, MD  
 Revisado 2019

## PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL DE PUERTO RICO



### Pruebas de sangre en recién nacidos para detectar:

- Anemia Falciforme
- Hemoglobinopatías
- Hipotiroidismo Primario
- Galactosemia
- Hiperplasia Adrenal Congénita
- Fenilcetonuria y otras Aminoacidopatías
- Acidemias Orgánicas
- Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
- Fibrosis Quística
- Deficiencia de Biotinidasas
- Síndrome Inmunodeficiencia Severa Combinada

TEL: 787-754-7410, 753-6340  
 FAX: 787-767-8537  
 WWW.HC.HCI.NINOS.PDR.HCM.ICHMOPH.EDU  
 WEBSITE: PCNPR.HCM.UPR.EDU

El Cernimiento Neonatal consiste en tomar unas gotas de sangre del talón del pie de su bebé para detectar condiciones hereditarias, que de no ser diagnosticadas y tratadas a tiempo, pueden poner al recién nacido en riesgo de sufrir daños permanentes y en algunos casos hasta la muerte. Estas pruebas son recomendadas por el Colegio Americano de Genética Médica, Salud Federal y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y requeridas por el Reglamento del Secretario de Salud Núm. 151, la Ley Núm. 84 de 1987 y la Ley Núm. 129 de 2015.

#### ¿Por qué es importante el Cernimiento Neonatal?

Los bebés con alguna de estas enfermedades hereditarias pueden parecer saludables. Sin embargo, en el momento que presentan los síntomas, ya ha ocurrido el daño, muchas veces irreversible. Si la condición se diagnostica a tiempo y se trata correctamente, se pueden evitar sus efectos en la salud.

#### ¿Cómo se hace el Cernimiento Neonatal?

Después de las 24 horas de nacido del bebé y haber tomado leche (antes de darse de alta), se obtienen varias gotitas de sangre del talón. Recuerde preguntarle a su médico o a la enfermera de altas o partera, si le tomaron la muestra a su bebé.



Es muy importante que la muestra de sangre se tome durante las primeras 24-48 horas de edad del bebé después de haber tomado leche.

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 que se le tome la muestra no más tarde de 1 semana de nacido. Si lo desea, también puede venir directamente al Programa de Cernimiento Neonatal ubicado en el Hospital Pediátrico Universitario.

#### ¿Dónde buscar los resultados?

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

### Conozca sobre las enfermedades hereditarias incluídas en el Cernimiento Neonatal

#### Anemia Falciforme

Esta enfermedad también es 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 normal y se pongan rígidos causando obstrucción de los capilares, venas y arterias del cuerpo.

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

#### Tara de hemoglobina S

Tener la tara o el rasgo de hemoglobina S significa que la persona es portadora de un solo gen de la hemoglobina falciforme o falcemia. 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.

#### Hipotiroidismo Primario

Ocurre cuando no se produce una cantidad adecuada de tiroxina (T<sub>4</sub>), una hormona que produce la glándula tiroidea. Esta hormona es necesaria para que el cuerpo y el cerebro de su bebé crezca y se desarrolle bien.



## PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL DE PUERTO RICO



⇒ Ocurre en 1 de cada 4,000 nacimientos en PR.

⇒ El tratamiento consiste en suministrar la tiroxina que el bebé necesita.

⇒ Si la falta de tiroxina no se descubre y trata a tiempo, habrá retraso en el crecimiento y desarrollo cognoscitivo del niño.

#### Galactosemia

La galactosemia es un defecto en el cual la enzima que se necesita para convertir la galactosa (azúcar que se encuentra en la leche) en glucosa (azúcar simple que el cuerpo puede utilizar fácilmente) no funciona correctamente. La galactosa se acumula en el cuerpo del bebé y causa daño severo a órganos vitales ocasionando pérdida de visión, discapacidad intelectual severa, infecciones y hasta la muerte.

⇒ Ocurre en 1 de cada 40,000 nacimientos en PR.

⇒ Si no se detecta y trata en los primeros días de vida, causa daño en el cerebro, hígado y otros tejidos, lo cual resulta en retraso en desarrollo físico y mental, piel amarillenta, tendencias hemorrágicas y un alto riesgo de infecciones graves.

⇒ El tratamiento consiste principalmente en 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 la 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 de cada 16,000 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 muerte.

⇒ De no detectarse a tiempo, los ácidos afectan todos los órganos del cuerpo causando problemas tales como defectos en el desarrollo intelectual, convulsiones, riesgo a infartos cerebrales; daño al hígado, riñón y médula ósea. Los síntomas se manifiestan rápidamente principalmente luego de consumir proteína.

#### Fenilcetonuria

La fenilcetonuria (conocida como PKU), es un defecto en el metabolismo de la fenilalanina, un amino ácido presente en muchas proteínas.

⇒ Ocurre en 1 de cada 18,000 nacimientos en PR.

⇒ De no ser tratada a tiempo, la fenilalanina se acumula y causa daño al cerebro. Sin tratamiento, los niños presentan retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.

⇒ Los síntomas incluyen erupciones en la piel, convulsiones, incontinencia, inestabilidad y un olor peculiar en la orina.

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

#### Otras Aminoacidopatías

Las aminoacidopatías son causadas por defectos en el metabolismo de los aminoácidos lo cual predispone a la acumulación de sustancias tóxicas y a la misma vez deficiencias en otros componentes necesarios. Estas incluyen, pero no se limitan a: homocistinuria, leucinosis (MSUD, por sus siglas en inglés), tirosinemia (tipo II y tipo III), y desórdenes del ciclo de la urea.

⇒ Ocurren en 1 de cada 27,000 nacimientos en PR.

⇒ En general, causan daño cerebral de diferentes grados, problemas con el crecimiento y algunas predisponen a coma o ciertos tipos de cáncer.

⇒ El tratamiento consiste de dietas altamente especializadas y medicamentos.

#### Acidemias Orgánicas

Las acidemias orgánicas son causadas por defectos en el catabolismo de los aminoácidos y grasas que resultan en la acumulación de ácidos en la sangre. Estas incluyen pero no se limitan a: acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, acidemia isovalérica y acidemia glutárica.

⇒ Ocurren en 1 de cada 24,000 nacimientos en PR.

⇒ De no detectarse a tiempo, los ácidos afectan todos los órganos del cuerpo causando problemas tales como defectos en el desarrollo intelectual, convulsiones, riesgo a infartos cerebrales; daño al hígado, riñón y médula ósea. Los síntomas se manifiestan rápidamente principalmente luego de consumir proteína.

⇒ El tratamiento consiste de diálisis, medicamentos y dieta.

#### Desórdenes de Ácidos Grasos

Los desórdenes de ácidos grasos son causados por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos limitando la producción de energía. Estos incluyen defectos en transporte de carnitina, MCAD (por sus siglas en inglés), VLCAD, SCAD, entre otros.

⇒ Ocurren en 1 de cada 10,000 nacimientos en PR.

⇒ Los síntomas incluyen mareos, convulsiones y debilidad general. En algunos casos pueden causar la acumulación de grasas en órganos como el corazón e hígado, afectando su funcionamiento.

⇒ El tratamiento consiste de dietas altamente especializadas y medicamentos.

#### Fibrosis Quística

La fibrosis quística es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. También puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

⇒ Ocurre en 1 de cada 27,000 nacimientos en PR.

⇒ Los síntomas pueden variar e incluyen: incapacidad para aumentar de peso, piel con sabor salado, dolor abdominal a causa del estreñimiento grave, aumento de gases, abdomen que parece hinchado, tos, fatiga, congestión nasal, episodios recurrentes de neumonía entre otras complicaciones.

⇒ El tratamiento incluye antibióticos, vitaminas, broncodilatadores, entre otros medicamentos.

#### Deficiencia de Biotinidasas

Se debe a la deficiencia en el reciclaje de biotina, vitamina esencial para la actividad de ciertas enzimas que son importantes en el procesamiento de proteínas, y en la síntesis de grasas y azúcares.

⇒ Ocurre en 1 de cada 13,000 nacimientos en PR.

⇒ Síntomas incluyen: convulsiones, erupciones en la piel, pérdida de cabello, hipotonía, ataxia, pérdida de audición, atrofia del nervio óptico, retraso en el desarrollo y acidosis metabólica.

⇒ El tratamiento: consiste de biotina oral diariamente.

#### Inmunodeficiencia Severa Combinada

##### (SCID, por sus siglas en inglés)

La inmunodeficiencia combinada severa (SCID) engloba un grupo de inmunodeficiencias primarias poco frecuentes caracterizadas por la falta de linfocitos T funcionales lo que provoca que el sistema inmunológico no funcione correctamente.

⇒ Ocurre en 1 de cada 53,000 nacimientos en PR.

⇒ La mayoría de los recién nacidos nacen sin síntomas pero durante los primeros meses de vida comienzan a presentar infecciones recurrentes en distintas partes del cuerpo. Sin tratamiento, estas infecciones causan la muerte en los primeros años de vida.

⇒ El tratamiento inicial consiste en la administración de inmunoglobulinas (proteínas que ayudan a combatir las infecciones). El tratamiento de elección es el trasplante de médula ósea, pues sin recibir este trasplante, fallecen durante sus primeros años.

#### 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 contactarlo 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 brevedad posible.

#### 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.

#### Objeción a participar en el programa

El Reglamento Núm. 151 establece que los ciudadanos que, por sus convicciones religiosas y otras creencias, no deseen someter a sus hijos a las pruebas aquí descritas, deberán someter una declaración jurada al Departamento de Salud expresando las razones para dicha objeción.