En Rhode Island se hacen 28 pruebas de detección de enfermedades y pérdida de la audición a todos los bebes recién nacidos. Las enfermedades están agrupadas en las categorías que se explican a continuación y una lista completa está en la parte de atrás de esta tarjeta. Muchos de los efectos graves de estas condiciones se pueden prevenir si se detectan a tiempo y se les da tratamiento.

**ENFERMEDAD DE LA HEMOGLOBINA**: Esta enfermedad afecta la sangre del bebé. Pueden causar anemia (falta de glóbulos rojos), crecimiento lento, dolor y daño a órganos vitales. Los bebes con desordenes de la hemoglobina son tratados con antibióticos ya que el bebé puede enfermarse y hasta morir de una infección común.

**ENFERMEDAD DEL SISTEMA ENDOCRINO:** Los bebés con desordenes del sistema endocrino no producen cierto tipo de hormonas. Esto afecta su crecimiento y desarrollo. Estas enfermedades son tratadas con medicamentos especiales.

**FIBROSIS QUÍSTICA:** (CF, por sus siglas en inglés) Los bebés que padecen de CF presentan cantidades anormales de sal o agua que se encuentra en ciertas secreciones corporales, tales como sudor y mucosidades. Esto puede llevar a que el bebé tenga problemas respiratorios, al mismo tiempo pueden tener problemas de los pulmones, problemas para digerir la comida y otras funciones del cuerpo. Esta enfermedad se trata con dietas especiales, medicamentos y otras terapias.

**ENFERMEDAD DE LOS AMINOÁCIDOS:** Los bebés con estas enfermedades no pueden digerir ciertos aminoácidos (componentes de proteínas en los alimentos). Esto puede afectar la salud, el crecimiento y el aprendizaje. Estos problemas se tratan con dietas especiales y medicamentos.

**ENFERMEDAD DE LA OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS:** Los bebés que presentan estas enfermedades tienen problemas para producir energía proveniente de lípidos o grasas presentes en el cuerpo o en los alimentos. La falta de tratamiento en estas enfermedades puede ocasionar graves problemas de salud. Para evitarlos, se recomienda el suministro de medicamentos, dietas especiales bajas en grasa y alimentar al bebé por lo menos cada 4 horas.

**ENFERMEDAD DE LOS ÁCIDOS ORGÁNICOS:** Los bebés que padecen de estas enfermedades tienen problemas digestivos con ciertas partes de las proteínas presentes en los alimentos que consumen. Esto causa graves problemas en la salud, el crecimiento y el aprendizaje. El tratamiento temprano con medicamentos puede evitar dichos problemas.

**OTRAS ENFERMEDADES:** Los bebés que presentan una **carencia de biotinidasa** tienen problemas de crecimiento y desarrollo. Esta enfermedad se trata con medicamentos especiales. Los bebés que sufren de **galactosemia** no pueden procesar los azúcares presentes en la leche materna, la leche natural o artificial. Si estas enfermedades no se tratan, el bebé puede tener problemas de la vista, el hígado y el cerebro. Estas enfermedades se tratan con leche especial y con dietas especiales.

# En Rhode Island se diagnostican las enfermedades siguientes:

#### ENFERMEDADES DE LA HEMOGLOBINA

Anemia de glóbulos falciformes (SS) Beta-Talasemia/depranocitosis (S/Th) Enfermedad de hemoglobina C/ drepanocitosis (S/C)

## **ENFERMEDADES CON AMINOÁCIDOS**

Fenilcetonuria (PKU)
Enfermedad urinaria del jarabe de arce (MSUD)
Homocistinuria (HCY)
Citrulinemia (CIT)
Acidemia argininosuccínico (ASA)
Tirosinemia tipo I (TYR1)

## ENFERMEDADES EN LA OXIDACIÓN DE ÁCIDOS LÍPIDOS

Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media (MCAD)
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
Enfermedad del 3-hidroxi acil CoA dehidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
Insuficiencia de proteínas trifuncional (TFP)
Defecto en la habilidad del cuerpo en coger carnitina (CUD)

#### CONDICIONES DEL ÁCIDO ORGÁNICO

Acidemia isovalérica (IVA)
Acidemia glutárica tipo I (GAI)
Aciduria hidroximetilglutárica/Transtorno de liasas HMG-CoA (HMG)
Deficiencia carboxilasa múltiple (MCD)
Acidemia metilomalónica debido a un trastorno de mutación (MUT)
Acidemia metilomalónica de tipos cblA y cblB (CBLA, B)
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
Acidemia propiónica (PROP)
Deficiencia de beta-cetolísis (BKT)

#### **ENFERMEDADES ENDOCRINOS**

Hipotiroidismo congénito (CH) Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)

### FIBROSIS QUÍSTICA (CF)

#### **OTRAS ENFERMEDADES**

Insuficiencia de biotinidasa (BIOT) Galactosemia clásica (GALT)

Existen otras enfermedades que pueden detectarse por medio de evaluaciones al recién nacido. A medida que los métodos de evaluación mejoren, se irán agregando otras enfermedades a la lista. La lista más actualizada se encuentra en: www.health.ri.gov/newbornscreening/blood (inglés solamente). Para obtener más información con referencia a evaluaciones a recién nacidos y enfermedades específicas, visite: www.nacersano.org/centro/9388\_9944.asp. También puede llamar a la Línea de Información del Departamento de Salud al 401-222-5960 / RI Relay 711, de lunes a viernes de 8:30 a.m. a 4:30 p.m.; Hablamos español!