

**MÁS DE 5,000,000 DE BEBES EXAMINADOS EN EL MUNDO
MÁS DE 50 DESÓRDENES O PATOLOGÍAS DETECTADAS.**

ÚNICA PRUEBA QUE ESTUDIA LAS ENFERMEDADES
LISOSOMALES MÁS COMUNES COMO, GAUCHER, FABRY,
MPST POMPE, ETC.

Estas enfermedades son genéticas y de baja incidencia
que afectan órganos vitales y si no son tratadas pueden
debilitar al paciente hasta causarle la muerte.

Perkin Elmer Genetics

Es el mayor laboratorio de los Estados Unidos en detección temprana de patologías metabólicas de carácter congénito desde 1944, más que ningún otro en ese país. Cuenta con personal altamente capacitado y comprometido a proporcionar resultados precisos y fiables para ayudar a asegurar la salud de cada recién nacido.

La empresa se dedica al mejoramiento de la vida de los niños y sus familias, ofreciendo uno de los programas más completos del mundo para la detección precoz de trastornos clínicos congénitos graves.

Perkin Elmer es el líder mundial en el desarrollo de tecnologías y servicios de determinación temprana de trastornos tratables antes de que se produzcan daños irreversibles a la salud



SOBRE NOSOTROS

Celulas Madre Dominicana

Es una empresa de Biotecnología pionera en la Republica Dominicana en ofrecer los servicios de Crio-preservación de las Celulas Madre del Cordón Umbilical y las del segmento del cordón como tal.

Representamos con exclusividad desde el año 2003 los servicios que por mas de 30 años ofrece el NEW ENGLAND CORD BLOOD BANK de Boston, E.U. considerado entre los 9 mejores Bancos de Crio-preservacion del mundo.

Además representamos en nuestro país a PERKIN ELMER GENETICS, líder mundial en la llamada Prueba del Talon (Step One), la cual, permite detectar de manera temprana mas de 50 patologías o enfermedades que de no hacerlo de manera temprana pueden comprometer seriamente la salud del bebe. Es la única prueba de tamizaje neonatal que determina 6 enfermedades de las llamadas Lisosomales.



Estamos ubicados en :

Fabio Mota #1, Apto. 2-A, Edificio Cecilia B,
Naco, Santo Domingo, R.-D.

Tels. (809)563-9733 , (849) 816-1810.

info@celulasmadrerd.com ventas@celulasmadrerd.com
aguzman@celulasmadrerd.com

StepOne[®]

SCREENING NEONATAL

LA NORMA DE ORO EN TAMIZAJE NEONATAL



**EL MÁS AMPLIO
PROGRAMA
DE SCREENING
NEONATAL Ó
PRUEBA DE TALÓN**





PREGUNTAS FRECUENTES

¿Qué es el Screening Neonatal o Prueba del Talón?

Es un proceso en el que se realiza un análisis con el propósito de detectar o identificar afecciones serias o mortales antes de que los síntomas aparezcan. La intervención temprana permite tomar las medidas preventivas, ya que muchas enfermedades se pueden controlar con un tratamiento apropiado, lo que ayuda a prevenir enfermedades graves e inclusive la muerte.

¿Por qué se debe realizar la prueba?

Este análisis abarca un amplio espectro de errores innatos del metabolismo, analizando más de 50 enfermedades de acuerdo a las recomendaciones de las AAP (American Association of Pediatrics) y el Código Americano de Medicina Genética, quienes exhortan a realizar estos exámenes a todos los recién nacidos.

Cosas que los padres deben saber

- La toma de la muestra es fácil y rápida, ya que se extraen unas gotas de sangre del talón.
- La muestra para la realización de estos análisis debe ser tomada después de 24 horas de nacido y antes de los 30 días de vida del recién nacido.
- El examen es seguro y no representa ningún riesgo para su bebe.
- La prueba analiza enfermedades que pueden causar problemas con la forma en que el cuerpo obtiene energía, como el cuerpo produce hormonas o como el cuerpo produce las células de la sangre.

Cada enfermedad es poco común por sí sola, pero en conjunto pueden afectar a uno de cada 750 recién nacido. Solo aproximadamente 1 de cada 3 bebés reciben esta prueba.

¿Es esta prueba un nuevo procedimiento?

No. Los recién nacidos han sido controlados por trastornos hereditarios en los EEUU desde la década de 1960.

¿Qué son enfermedades metabólicas y otros trastornos hereditarios?

Son defectos en la química del cuerpo. Por ejemplo, los trastornos metabólicos pueden causar que los recién nacidos tengan dificultades en el procesamiento de alimentos, poniéndolos en riesgo de complicaciones de salud graves, como retraso mental, coma e incluso la muerte.

¿Por qué realizar esta prueba al bebé recién nacido?

Los recién nacidos pueden mostrar o no signos evidentes de que tienen trastornos hereditarios hasta después que las complicaciones de salud se han desarrollado. La identificación temprana puede permitir a su médico iniciar un tratamiento especializado que puede mejorar la salud del bebé a largo plazo.

¿Se realiza solo en bebés recién nacidos?

Aunque recomendamos la prueba para todos los recién nacidos, el screening puede ser realizado en niños de cualquier edad.

LISTADO COMPLETO DE LOS ANÁLISIS INCLUIDOS

- **HIPOTIROIDISMO CONGENITO (TSH)**
- **HEMOGLOBINOPATÍAS**
 - Hemoglobina S/C
 - Hemoglobina S/
 - Hemoglobina C
 - Hemoglobina E
- **HIPERSPLACIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (170 H)**
 - Deficiencia de 21-Hidroxilasa con pérdidas de sales
 - Deficiencia de 21-Hidroxilasa con rasgos virilizantes
- **FIBROSIS QUÍSTICA (IRT)**
- **GALACTOSEMIA**
 - Deficiencia de galactokinasa
 - Deficiencia de galactosa-1-Fósforo Uridiltransferasa
 - Deficiencia de galactosa-4-Epimerasa
- **DEFICIENCIA BIOTINIDASA**
 - Deficiencia total
 - Deficiencia parcial
- **DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FÓSFATO**
 - Desidrogenada
- **DISTURBIOS DE B-OXIDACIÓN ACIDOS GRASOS**
 - Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CAT)
 - Deficiencia de carnitina palmitotransferasa tipo I (CAP-I)
 - Deficiencia de 2,4 Dienol-CoA Reductasa
 - Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga. (LCHAD)
 - Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD).
 - Deficiencia múltiple de Acil-CoA deshidrogenasa (Acidemia glutárica tipo II)
 - Deficiencia de carnitina-palmitoiltransferasa Neonatal tipo II (CPT-II)
 - Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
 - Deficiencia de Hidro-Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
 - Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)
 - Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasas de cadena muy larga (VLCAD)
- **DISTURBIOS DE ACIDOS ORGÁNICOS**
 - Deficiencia de 3-hidroxi-3
- **metilglutaril-CoA-liasa (HMG) Acidemia glutárica tipo I (GA-I)**
- **Deficiencia de isobutil-CoA-deshidrogenasa**
- **Acidemia isovalérica (IVA)/ de inicio agudo y crónica**
- **Deficiencia de 2-metilbutil-CoA deshidrogenasa**
- **Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA-carboxilasa (3MCC Def.)**
- **ACIDEMIAS METILMALONICAS**
 - Deficiencia de metilmalonil-CoA Mutasa 0
 - Deficiencia de metilmalonil-CoA Mutasa+
- **Algunos defectos en la síntesis de adenosilcobalamina**
- **Deficiencia materna de vitamina B12**
- **Deficiencia de acetoacil-CoA Tioalasa Mitocondrial. (3-cetotioalasa def.)**
- **Acidemia Propionil (PA)/ de inicio agudo y tardío.**
- **Aciduria Malónica**
- **Deficiencia Múltiple de Caboxilasas**
- **AMINOACIDOPATIAS**
 - Arginemia.
 - Adicuria Arginiosuccínica (Deficiencia de ASA Liasa) de inicio agudo y tardío.
 - Homocistinuria (Hipermetioninemia).
 - Hiperamoniemia, Hiperomitinemia, Síndrome de Homocitrulinemia.
 - Hiperornitinemia con Atrofia Girata.
 - Enfermedades de la orina con olor a jarabe de Arce (MSUD)
 - MSUD Clásica
 - MSUD Intermedia.
 - 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
 - Fenilcetonuria (PKU)
 - PKU Clásica
 - Hiperfenilalaninemia
 - Deficiencia del cofactor de Biopterina
 - Tirosinemia
 - Tirosinemia Neonatal transitoria.
 - Tirosinemia Tipo I (T yr I)
 - Tirosinemia Tipo II (T yr II)
 - Tirosinemia Tipo III (T yr III)
- **OTRAS OBSERVACIONES**
 - Hiperalimentación
 - Enfermedades del Hígado
 - Administración de aceites con triglicérido de cadena media (MCT).
 - Deficiencia de absorción de carnitina.