



biocells<sup>®</sup>  
GENOMICS



**NEWBORN**

MetabolicDetect

## ¿Qué es el **Newborn Metabolic Detect** ?

Es un test genético que utiliza la espectrometría de masas en tándem, lo que permite la expansión de los programas de tamizaje neonatales. Esta tecnología permite el diagnóstico múltiple y rápido de diversos errores innatos del metabolismo.



## ¿Quién debe realizarse el examen?



- Todo recién nacido dentro de las **72 horas hasta un máximo de 15 días**
- Todo recién nacido del que se sospeche una **anormalidad metabólica**

### Enfermedades analizadas

- Trastornos del metabolismo de los aminoácidos
- Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos
- Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

# ¡El futuro ya está aquí!

## Actualmente

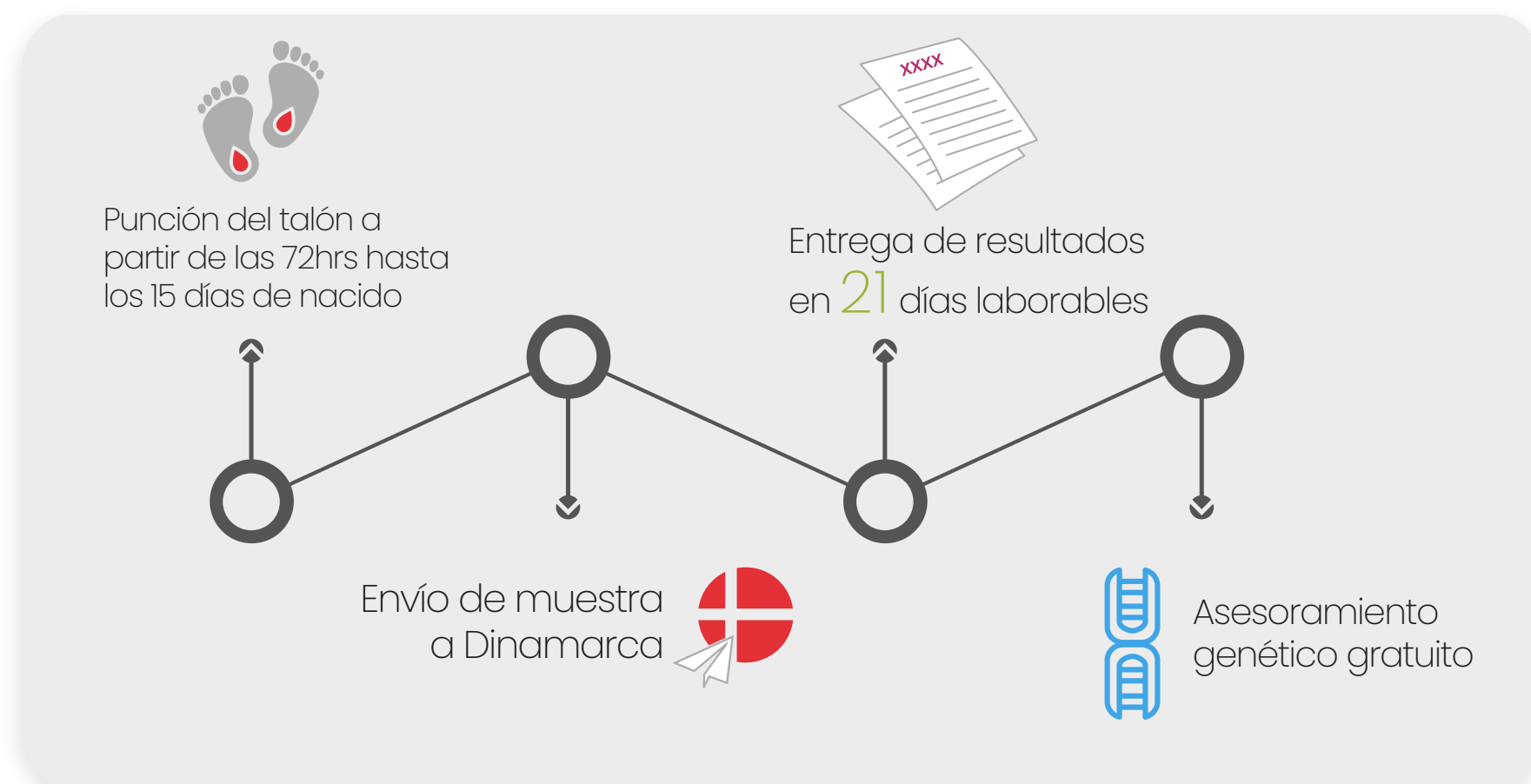
En el Ecuador, la prueba de tamizaje neonatal o también conocida como la prueba del talón, analiza alrededor de **12** enfermedades metabólicas a recién nacidos dentro de las **24 a 72** horas.

## Con el Newborn MetabolicDetect

Se analizan **48** enfermedades metabólicas, de las cuales varias son fatales para el bebé ya que no son detectadas y tratadas a tiempo y que no se incluyen en las pruebas convencionales.



## ¿Cómo se hace?



# Enfermedades del examen Newborn Metabolic Detect

## Trastornos del metabolismo de los aminoácidos (21)

- Enfermedad de la orina de jarabe de arce
- Fenilcetonuria
- Deficiencia de tetrahidrobiopterina
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II
- Tirosinemia Tipo III
- Citrulinemia Tipo I
- Citrulinemia Tipo II
- Argininemia
- Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
- Atrofia girada de la coroides y la retina
- Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I
- Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa
- Aciduria arginina succínico
- Homocisteinemia
- Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria
- Hiperamonemia
- Hiperornitinemia
- Hiperglicinemia no cetósica
- Histidinemia
- Hipervalinemia



## Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos (12)

- Acidemia metilmalónica
- Acidemia propiónica
- Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- Acidemia isovalérica
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
- Aciduria 3-metilglutacónica
- Deficiencia de 2-metil-3hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia múltiple de carboxilasa
- Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
- Deficiencia de beta-cetotilasa
- Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
- Acidemia glutámica Tipo I