

Grilla de Enfermedades a Pesquisar propuestas por la ley: * a realizar si se puede sin retrasar el tratamiento

Enfermedad	Sin tratamiento	Incidencia	Método de pesquisa	Método de confirmación	Tratamiento
Hipotiroidismo congénito	Retraso mental severo e irreversible	1:2100	TSH	TSHT4, T3 Tiroglobulina Centellograma tiroideo* Ecografía *	L- tiroxina
Fenilcetonuria	Retraso mental severo e irreversible	1:10000	Fenilalanina	Fenilalanina Tirosina Biopterinas Actividad de dihidro biopterin reductasa	Dieta libre de fenilamina Control periódico Aminoácidos hidrolizados.s/ fenilalanina
Fibrosis quística	Falla pancreática. Insuficiencia respiratoria	1:4000	Doble IRT	ADN 2 Test del sudor	Específico de acuerdo al compromiso
Hiperplasia suprarrenal congénita	Crisis de perdida salina Asignación incorrecta de sexo	1:8000	17 Hidroxiprogesterona	17OH progesterona serica con extracción Delta 4 androstenedio na. Ionograma	Hidrotisona 5fluorhidrocortisona
Galactosemia	Fallo hepático Cataratas Retraso mental Falla ovárica prematura	<1:80000	Galactosa total	Actividad de Galactosa uridil transferasa Galactosa 1P Hepatograma Valoración oftalmológica	Leche de soja. Dieta pobre en galactosa
Déficit de biotinidasa	Ceguera Sordera Convulsiones Retraso mental	1:120000	Actividad de biotinidasa	Actividad serica de biotinidasa	Biotina