



PESQUISA NEONATAL AMPLIADA

EL GOLD STANDARD

Cuando un diagnóstico
temprano puede hacer
la diferencia

IVX®, único test en Chile capaz de detectar más de 50 enfermedades metabólicas hereditarias en recién nacidos permitiendo una acción oportuna en caso de detectar problemas.



LABORATORIO CHILE

teva



PESQUISA NEONATAL AMPLIADA

EL GOLD STANDARD

¿Por qué confiar en IVX®?



IVX® es un producto de calidad global desarrollado por Revvity Omics, ex *Perkin Elmer*, un laboratorio de tamiz neonatal de última generación que ofrece uno de los programas más completos del mundo para detectar trastornos hereditarios clínicamente significativos.

IVX® está diseñado para ayudar a identificar trastornos tratables muy temprano en la vida antes de que se produzcan daños irreversibles para la salud.

IVX® es procesado en laboratorios certificados por el *American College of Pathologists*, *Joint Commission of Healthcare Organizations* y la *Commission for Office Laboratory Accreditation*. IVX® (*StepOne en EEUU*), también participa en el *Newborn Screening Quality Assurance Program*, administrado por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (CDC)



- ✓ **Más de 25 años de experiencia** en screening en Estados Unidos y más de 15 años en Chile.
- ✓ **Más de 50** trastornos detectados.
- ✓ **Staff de Médicos** consultores genéticos.
- ✓ **Staff de Científicos** investigadores en Genética.
- ✓ **Rápida entrega** de los resultados.
- ✓ Laboratorio completamente acreditado.

* Ahora con cobertura **FONASA e ISAPRE** bajo el código **0302099**
Modalidad libre elección y cobertura complementaria



¿Que alteraciones metabólicas detecta IVX®?



Aminopatías: 20

1. Aciduria Argininosuccínica (ASA Deficiencia de Liasa): Inicio Agudo/ Inicio Tardío
2. Citrulinemia (Deficiencia de ASA Sintetasa) Inicio Agudo/Inicio Tardío
3. Enfermedad de la Orina Jarabe de Arce (MSUD)
4. **MSUD Clásica****
5. **MSUD Intermedia****
6. Fenilcetonuria (PKU)
 - 6.1. Clásica / Hiperfenilalaninemia
 - 6.2. Deficiencias del Cofactor Biopterina
7. Tirosinemia
8. **Tirosinemia Neonatal Transitoria****
 - 8.1. **Tirosinemia Tipo I (Tyr I) ^{(2)**}**
 - 8.2. Tirosinemia Tipo II (Tyr II)
 - 8.3. Tirosinemia Tipo III (Tyr III)
9. Argininemia**
10. **Deficiencia de Carbamoilfosfato Sintetasa (Def CPS) ^{(1)**}**
11. Homocistinuria
12. Hipermetioninemia
13. **Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia, Homocitrulinuria (HHH)****
14. **Hiperornitinemia con Atrofia Giral ^{(1)**}**
15. **5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)****

Acidurias orgánicas: 16

1. Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Methylglutaril-CoA Liasa (HMG)
2. Acidemia Glutámica – Tipo I (GA I)
3. Deficiencia de Isobutiril-CoA Deshidrogenasa
4. Acidemia Isovalérica (IVA): de inicio agudo/ Crónico
5. Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA Deshidrogenasa
6. Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (Def 3MCC)
7. Deficiencia de 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa
8. Acidemias Metilmalónicas
 - 8.1. **Deficiencia de Metilmalonil-CoA Mutasa****
 - 8.2. **Algunos defectos de la síntesis Adenosilcobalamina****
 - 8.3. **Deficiencia Materna de Vitamina B12****
9. Deficiencia de Acetil-CoA Tiolasa Mitocondrial (Def de 3-ketotiolasa)
10. **Acidemia Propiónica (AP): Inicio Agudo****
11. **Acidemia Propiónica (AP): Inicio Tardío****
12. Deficiencia Múltiple de CoA Carboxilasa
13. Aciduria Malónica

Defectos de beta oxidación de ácidos grasos : 11

1. Deficiencia de Carnitina/acilcarnitina Translocasa (Translocasa)
2. Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga (3-Hidroxi) (LCHAD)
3. Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)
4. Deficiencia Múltiple de Acil CoA Deshidrogenasa (MADD o Academia Glutárica Tipo II)
5. Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa Neonatal Tipo II (CPT-II)
6. Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)
7. Deficiencia de Hidroxi Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCHAD)
8. Deficiencia de Proteína Trifuncional (TFP Deficiency)
9. Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)
10. Deficiencia de Palmitoil Carnitina Transferasa. Deficiencia Tipo I (CPT-I) ⁽¹⁾
11. Deficiencia de 2,4-Dienoil-CoA Reductasa ⁽¹⁾

Otros perfiles anormales: 6

1. Hiperalimentación**
2. Enfermedad Hepática**
3. Administración de Aceite con Triglicéridos de Cadena Media (MCT)**
4. Presencia de Anticoagulantes EDTA en muestras de sangre**
5. Tratamiento con Benzoato, Ácido Pílvico, o Ácido Valproico**
6. Deficiencia de aporte de Carnitina ⁽¹⁾

Desórdenes detectados por otras tecnologías: 18

1. Deficiencia de Biotinidasa Completa
2. Deficiencia de Biotinidasa Parcial
3. Fibrosis Quística (no válida después de los 3 meses de edad) INCLUYE SECOND TIER DNA
4. 17-a-OH-progesterona (Hiperplasia Adrenal Congénita)
 - 4.1. Deficiencia de 21-Hidroxilasa Perdedora de Sal**
 - 4.2. Deficiencia de 21-Hidroxilasa Virilizante Simple**
5. TSH, Hipotiroidismo Congénito
6. Deficiencia de Galactosa-1-Fosfato Uridiltransferasa
7. Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa **
8. Enfermedad de Células Falciformes. (Sickle Cell)**

Otras Hemoglobinopatías:

9. Enfermedad de la Hemoglobina S**
10. Enfermedad de la Hemoglobina S/C**
11. Enfermedad de la Hemoglobina S/Beta**
12. Talasemias C y E**
13. Enfermedad de la Hemoglobina C**
14. Enfermedad de la Hemoglobina E**
15. Deficiencia de Galactokinasa
16. Deficiencia de Galactosa-4-Epimerasa

** Análisis diferenciales de IVX®

(1) Hay una baja probabilidad de detección de esta condición durante el período neonatal inmediato.

(2) Succinilacetona (SUAC), es el marcador primario para Tirosinemia Tipo I.

Descripción de las enfermedades metabólicas más frecuentes detectadas por IVX®:

Fibrosis Quística: Trastorno que afecta el tracto gastrointestinal y el tracto respiratorio, dando como resultado un crecimiento deficiente e infecciones frecuentes.

Deficiencia de Biotinidasa: Defecto en la activación de la vitamina Biotina, dando como resultado un posible retardo mental o una muerte precoz.

Hiperplasia Adrenal Congénita: Defecto en la producción de las hormonas esteroidales, lo que provoca una enfermedad grave o una muerte precoz, debido a la pérdida de minerales en el cuerpo.

Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa (G-6PD):

Defecto en la capacidad de proteger los glóbulos rojos. Provoca anemia o ictericia.

Enfermedad de orina jarabe de arce (MSUD):

Defecto en la capacidad de procesar algunos aminoácidos provenientes de las proteínas. Podría provocar una falla en el desarrollo, complicaciones neurológicas y muerte en el recién nacido.

Tirosinemias (Tipos II, III, Neonatal Transitoria):

Defecto en la capacidad de procesar un aminoácido. Los síntomas incluyen falla hepática y renal, crecimiento deficiente, problemas neurológicos y puede dar como resultado una muerte precoz.

Homocistinuria: Defecto en la capacidad de procesar un aminoácido. Los síntomas incluyen problemas a la vista, retardo mental y frecuentes coágulos sanguíneos.

Citrulinemia: indicada por acumulación de citrulina. La edad de aparición es impredecible, pero causa un crecimiento deficiente, falla respiratoria y trastornos neurológicos.

Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena

Media(MCAD): Defecto en la capacidad de procesar algunas grasas. Generalmente, se presenta dentro de los primeros dos años de vida con episodios recurrentes de niveles bajos de azúcar en la sangre, después de no consumir alimentos por un tiempo prolongado. A veces, se determina como causa de muerte en niños. sin explicación previa.

Acidemia Metilmalónica: Defecto en la capacidad de procesar ciertos ácidos orgánicos. Los síntomas incluyen niveles anormales de ácido en la sangre y un crecimiento deficiente.

Acidemia Propiónica: Defecto en la capacidad de procesar algunos ácidos orgánicos. Los síntomas incluyen inapetencia, vómitos, convulsiones, bajo nivel de ácido en la sangre y coma.

Acidemia isovalérica: Defecto en el rompimiento de ácidos orgánicos. Los síntomas incluyen bajo nivel de ácido en la sangre, vómitos y coma.

Hemoglobinopatias: Estas enfermedades se caracterizan por alteraciones en la estructura o producción de la hemoglobina, lo que puede llevar a diversos problemas de salud, desde anemias leves hasta complicaciones graves. Existen variantes de la enfermedad las que se deben a cambios en la estructura de las globinas.

Talasemias: Estas enfermedades se caracterizan por una producción deficiente de las cadenas de globina, lo que resulta en una disminución de la hemoglobina y anemia.

Galactosemias tipo II y III: Defectos en las enzimas que procesan galactosa y que pueden causar en el caso de la Galactosemia tipo II, cataratas en la infancia temprana

Y en el caso de la galactosemia tipo III puede causar síntomas tales como hipotonía vómitos y en casos graves, puede ser potencialmente mortal.



¿Cómo se realiza la prueba?



Tomar examen desde las
48 horas de vida del bebé
en centro hospitalario y/o
clínica.



Muestra de sangre
extraída del talón del bebé



Clínica solicita el
retiro de la muestra



2 DÍAS
hábles

Laboratorio Chile | Teva
retira la muestra



7 DÍAS
hábles

Despacho desde Laboratorio
Chile | TEVA a **laboratorio en**
Estados Unidos



3 DÍAS
hábles

Resultados disponibles
después de recibida la muestra en
el laboratorio en Estados Unidos

¿Qué es la pesquisa neonatal ampliada?

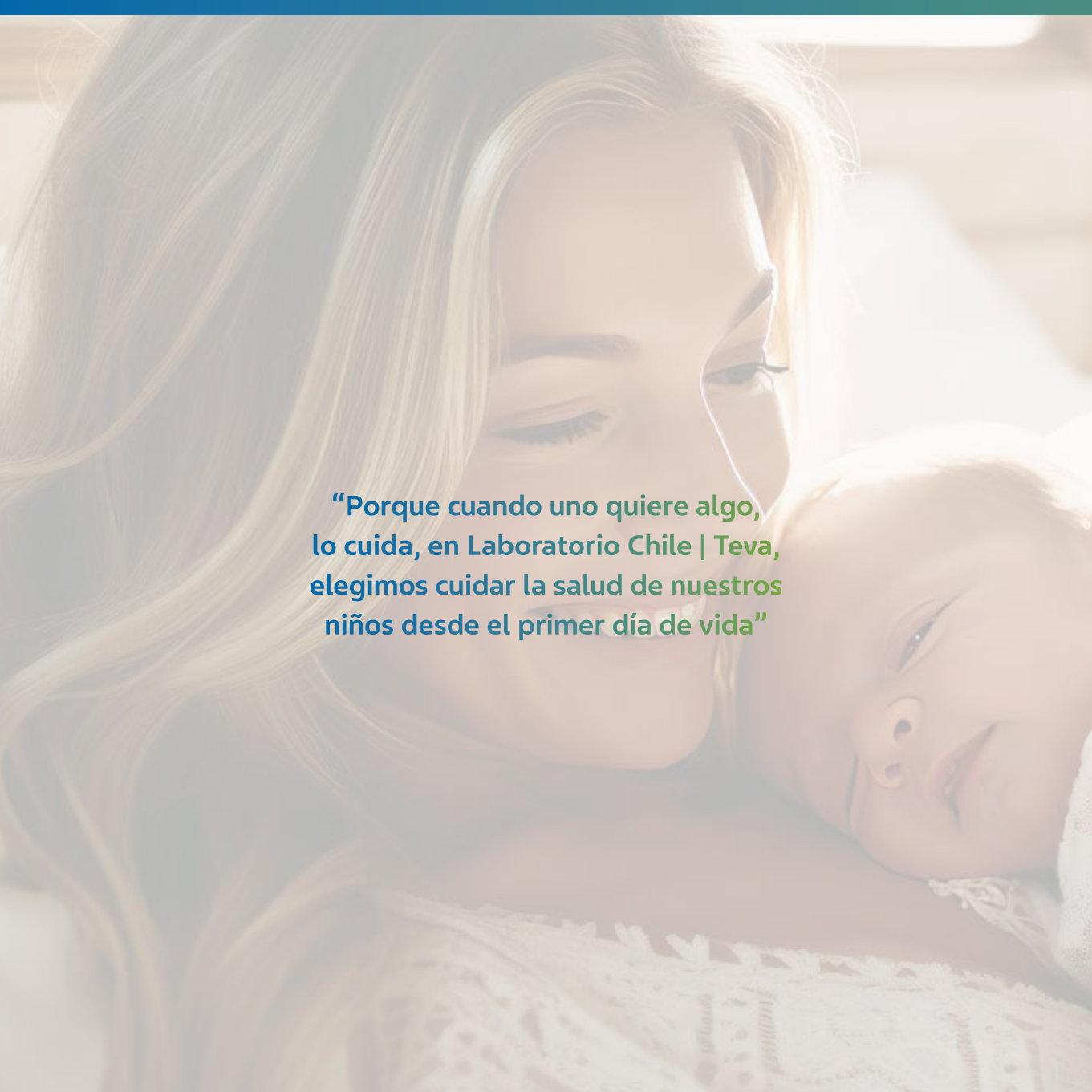


Escanea código QR
para ver video



Escanea código QR
para ver video





**“Porque cuando uno quiere algo,
lo cuida, en Laboratorio Chile | Teva,
elegimos cuidar la salud de nuestros
niños desde el primer día de vida”**



PESQUISA NEONATAL AMPLIADA

EL GOLD STANDARD



... ahora es

revvity



Cuidemos
lo nuestro

Laboratorio Chile es
representante autorizado
de Revvity.

Para mayor información consulte en la
maternidad de la clínica o al mail:
ivx@laboratoriochile.cl