

## Prueba de Prevención Infantil (PPI)

PPI es una prueba simple, indolora y no invasiva que se realiza para detectar 110 condiciones médicas serias, 48 horas después del nacimiento del bebé, mediante una muestra de orina. Además, cuenta con la posibilidad de analizar, por medio de sangre, las enfermedades más comunes en los recién nacidos.

Trastornos		Signos y síntomas		PPI 114	PPI 80
<b>Lista de trastornos detectados por Sangre (4)</b>					
1	Hipotiroidismo Congénito	Dolor muscular o articular, fatiga, debilidad, aumento de peso, depresión	S	S	S
2	Deficiencia de G6PD	Dificultad para respirar, frecuencia cardíaca rápida, ictericia, orina oscura	S	S	S
3	Hiperplasia Adrenal Congénita	Alimentación deficiente, vómitos, deshidratación, ritmo cardíaco anormal	S	S	S
4	Fibrosis Quística	Retraso en el crecimiento, incapacidad aumentar de peso, ausencia de deposiciones	S	S	S
<b>Lista de trastornos detectados por Orina (110)</b>					
<b>Aminoaciduria y Acidemia Orgánica</b>					
1	Acidemia propiónica (AP)	Letargo, alimentación deficiente, hipotonía, acidosis	S	S	S
2	Deficiencia múltiple de carboxilasa	Disminución del tono muscular, retrasos en el desarrollo	S	S	S
3	Acidemia metilmalónica (AMM) - Cbl C, D	Retrasos en el crecimiento, microcefalia,	S	S	S
4	Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa (MUT)	Retrasos en el desarrollo	S	S	S
5	AMM, debido a anomalías en el metabolismo, la absorción V.B12	Vómitos, convulsiones, derrame cerebral, encefalopatía	S	S	S
6	Aciduria malónica	Vómitos, diarrea, convulsiones	S	S	S
7	Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBG)	Alimentación deficiente, imposibilidad de desarrollarse, debilitamiento y aumento del tamaño del corazón	S	S	S
8	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)	Pérdida de habilidad motora, retraso mental y epilepsia	S	S	S
9	Deficiencia de metilmalónica semialdehído deshidrogenasa	Encefalopatía progresiva. Convulsiones, letargo	S	S	S
10	Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)	Vómitos, deshidratación, dificultad respiratoria, cansancio extremo	S	S	S
11	Acidemia isovalérica	Olor a pies sudorosos, alimentación deficiente, convulsiones	S	S	S
12	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	Acidosis metabólica aguda, retrasos en el desarrollo	S	S	S
13	Aciduria 3-metilglutacónica	Miocardopatía y miopatía esquelética, retraso en el crecimiento	S	S	S
14	Síndrome de Barth (tipo 2: aciduria 3-metilglutacónica)	Hipotonía, fatiga, poco apetito, retraso en el crecimiento	S	S	S
15	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica	Acidosis metabólica grave, retrasos en el desarrollo	S	S	S
16	Aciduria glutárica tipo II	Olor a pies sudorosos, bajo nivel de azúcar en sangre. Hígado agrandado al nacer	S	S	S
17	Aciduria glutárica tipo I	Macrocefalia. Espasmos, agitaciones, debilidad y rigidez muscular	S	S	S
18	Aciduria mevalónica	Retrasos en el desarrollo, alteración de la figura craneana	S	S	S
19	Gliceroluria (trastorno ligado al cromosoma X)	Vómitos, hipoglucemia, retraso mental	S	S	S
20	Fenilcetonuria (FCU)	Retrasos en el desarrollo y problemas de comportamiento	S	S	S
21	Hiperfenilalaninemia benigna (HPA)	Daño cerebral	S	S	S
22	Aciduria 2-metil-3-hidroxi butírica (2M3HBA)	Hipotonía	S	S	S
23	Tirosinemia tipo I	Imposibilidad de desarrollarse, hepatomegalia, ascitis, ictericia	S	S	S
24	Tirosinemia tipo II	Foto-sensibilidad, ojo rojo. Lesiones cutáneas dolorosas en plantas y palmas. Retraso mental	S	S	S
25	Tirosinemia tipo III	Retraso mental leve. Convulsiones	S	S	S
26	Tirosinemia transitoria en la infancia	Ictericia prolongada, letargo	S	S	S
27	Tirosinemia causada por una disfunción hepática	Disfunción hepática	S	S	S
28	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	Olor de la orina dulce, alimentación deficiente, convulsiones, coma	S	S	S
29	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	Letargo, vómitos y coma	S	S	S
30	Deficiencia de carbamil fosfato sintetasa 1 **	Letargo con problemas respiratorios	S	S	S
31	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)	Irritabilidad, convulsiones, hipotonía, dificultad respiratoria, coma	S	S	S
32	Citrulinemia	Letargo, alimentación deficiente, vómitos, convulsiones, pérdida de conciencia	S	S	S
33	Citrulinemia tipo II (CIT II)	Agresión, hiperactividad, auto-lesiones	S	S	S
34	Aciduria arginosuccínica	Escaso control de la temperatura corporal, coma, retraso mental	S	S	S
35	Argininemia	Ausencia de hitos del desarrollo. Espasticidad, ataxia, regurgitación mitral	S	S	S
36	Hipermetioninemia	Problemas neurológicos, retrasos en el desarrollo motor	S	S	S
37	Homocistinuria	Retraso mental	S	S	S
38	Alcaptonuria	Daños en el cartílago	S	S	S
39	Triptofanuria con enanismo	Baja estatura, retraso mental	S	S	S
40	Aciduria xanturénica	Retraso mental	S	S	S
41	Valinemia	Imposibilidad de desarrollarse y retrasos en el desarrollo	S	S	S
42	Hiperleucina-isolucinemia	Convulsiones, imposibilidad de desarrollarse	S	S	S
43	Deficiencia de dihidroliipoil deshidrogenasa (E3)	Olor a azúcar quemada en cuerpo y orina, regurgitación mitral	S	S	S
44	Deficiencia de 3-hidroxibutiril-CoA-deacilasa	Hipoglucemia hipocetósica. Daño neurológico	S	S	S
45	Histidinemia	Retraso mental/características faciales diferentes	S	S	S
46	Enfermedad de Hartnup	Foto-sensibilidad y defecto ocular	S	S	S
47	Intolerancia a la proteína lisiúrica	Ganancia de peso deficiente	S	S	S
48	Cistinuria	Encefalopatía, sordera, ceguera, cálculos renales	S	S	S
49	Iminoglicinuria	Retraso mental y problemas renales	S	S	S
50	Aciduria 2-cetoadípica	Retrasos en el desarrollo y otros problemas neurológicos	S	S	S
51	Sacaropinuria	Aspectos dismórficos, baja estatura	S	S	S
52	Hidroxilisuria	Retraso mental, problemas de comportamiento e hiperactividad	S	S	S
53	Cistioninuria **	Retraso mental	S	S	S
54	Hiperprolinemia tipo I	Problemas neurológicos o psiquiátricos	S	S	S
55	Hiperprolinemia tipo II **	Convulsiones, retraso mental	S	S	S
56	Hiper hidroxiprolinemia	Retraso mental	S	S	S
57	Aciduria L-2-hidroxiglutarica	Hipotonía, problemas de visión, retrasos en el desarrollo, convulsiones	S	S	S
58	Hawkinsinuria	Microcefalia, letargo, irritabilidad, imposibilidad de desarrollarse	S	S	S
59	Deficiencia de biotinidasa	Falta de coordinación, trastornos del aprendizaje, convulsiones, muscular	S	S	S
60	Deficiencia de fumarato-hidratasa	Convulsiones con retraso grave	S	S	S
61	Hiperornitinemias, hiperamonemias, homocitrulinuria (Síndrome de HHH)	Retrasos en el desarrollo, trastornos del aprendizaje	S	S	S
<b>Trastornos del metabolismo del azúcar</b>					
62	Galactosemia	Ictericia, trastorno del habla, trastornos del aprendizaje, impedimentos neurológicos	S	S	S
63	Déficit de galactoquinasa (GALK)	Daño hepático, cerebral, renal, ocular	S	S	S
64	Déficit de galactosa epimerasa (GALE)	Aspectos dismórficos	S	S	S
65	Galactosemia transitoria	Aspectos dismórficos	S	S	S
66	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Anomalías en el crecimiento	S	S	S
67	Aciduria D-glicérica	Ganancia de peso deficiente	S	S	S
68	Déficit de fructosa 1-6-difosfatasa	Hipoglucemia cetósica	S	S	S
69	Sucrosuria endógena	Retraso mental	S	S	S
70	Intolerancia a la lactosa	Crecimiento desacelerado, pérdida de peso	S	S	S

Trastorno del metabolismo de los ácidos grasos				
71	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)	Bajo nivel de azúcar en sangre, letargo	S	S
72	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)	Bajo nivel de azúcar en sangre. Muerte súbita infantil. Retrasos en el desarrollo	S	S
73	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)	Debilidad muscular/dolor muscular constante	S	S
74	Aciduria 2-cetoglutarica	Hipotonía, hepatomegalia	S	S
75	Aciduria etilmalónica	Vómitos, letargo, acidosis, hipoglucemia	S	
76	Aciduria dicarboxilica	Vómitos, alimentación deficiente, debilidad muscular. Acidosis metabólica	S	
77	Síndrome de Zellweger	Tono muscular reducido, aspectos dismórficos	S	
78	Adrenoleucodistrofia neonatal	Hiperactividad, problemas de comportamiento	S	
79	Enfermedad de Refsum infantil (ERI)	Problemas auditivos y ceguera/retinosis pigmentaria	S	S
80	Síndrome similar a Zellweger (ZLS)	Tono muscular reducido, retraso psicomotor grave	S	S
81	Hiperoxaluria primaria	Insuficiencia renal	S	S
Trastornos del metabolismo de las purinas y las pirimidinas				
82	Deficiencia de adenosina desaminasa	Episodios de (otitis) infecciones de oído y de tracto respiratorio superior	S	
83	Síndrome de Lesch-Nyhan	Retraso mental, trastorno de mordedura autoinfligida	S	S
84	Déficit parcial de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa	Artritis inflamatoria aguda	S	
85	Déficit de adenina fosforribosiltransferasa	Infección del tracto urinario	S	S
86	Xanturia	Insuficiencia renal aguda	S	S
87	Aciduria orótica	Malformación cardíaca y anemia	S	S
88	Timina-uraciluria	Retraso mental	S	S
89	Deficiencia de dihidropiridinas	Convulsiones neonatales	S	S
90	Acidemia hiperúrica	Dolor en las articulaciones	S	
91	Deficiencia de β-ureido-propionasa	Hipotonía, movimientos distónicos, trastorno grave del desarrollo	S	S
Otros EIM				
92	Hiperglicinuria	Imposibilidad de desarrollarse	S	S
93	Hipersarcosinemia	Imposibilidad de desarrollarse, retrasos en el desarrollo	S	S
94	Aminoaciduria de imidazol	Retrasos en el desarrollo	S	
95	Aciduria D-2-hidroxi-glutarica	Discapacidad intelectual, retrasos en el desarrollo	S	
96	Deficiencia de carnosinasa	Tono muscular reducido, retrasos en el desarrollo	S	
97	Enfermedad de Canavan	Regresión grave en los hitos del desarrollo	S	S
98	5-oxoprolinuria	Ataxia, espasticidad, convulsiones	S	S
99	Glutacionuria	Anemia hemolítica	S	S
100	Deficiencia de succinico semialdehido deshidrogenasa	Habilidades motoras finas. Trastornos del aprendizaje	S	S
101	Hiperpipecolatemia	Retrasos en el desarrollo graves	S	S
102	Aciduria formiminoglutámica	Discapacidad intelectual, retrasos en el desarrollo	S	
103	Aciduria 3-aminoisobutírica	Discapacidad neurológica	S	S
Acidosis láctica, acidemia hiperpirúvica				
104	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (E1) **	Letargo y problemas respiratorios	S	S
105	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa	Acidosis láctica con tono muscular reducido	S	S
106	Deficiencia de piruvato carboxilasa **	Problemas respiratorios	S	
107	Deficiencia de piruvato descarboxilasa	Retraso psico-motor con problemas de visión	S	
108	Síndrome de Leigh **	Debilidad general con problemas cardíacos	S	
109	Deficiencia de citocromo C oxidasa	Debilidad general, anomalías renales y cardíacas	S	
110	Deficiencia de citocromo aa3-b (Síndrome de Toni Fanconi Debré)	Sed y orina excesiva, vómitos, convulsiones	S	



Facebook: /Diagtech México  
[www.diagtech.com.mx](http://www.diagtech.com.mx)  
+ 52 (1) 614 337.42.79

**Nota:** Estos paquetes pueden adaptarse a los requerimientos de los médicos/hospitales

#### Declaración de responsabilidad:

1. TNA analiza muestras para un máximo de 114 trastornos. Existen muchos trastornos genéticos y metabólicos que pueden causar síntomas similares en el futuro.
2. TNA no descarta todos los trastornos o anomalías metabólicas. Es importante controlar el crecimiento mental y físico del bebé y tener una actitud proactiva en caso de síntomas visibles de que el bebé no presente indicios de crecimiento y desarrollo social normales.

#### Acerca de Navigene Genetic Science

Navigene se especializa en genética y ofrece pruebas de detección y diagnóstico en la instancia prenatal y a los recién nacidos. Las pruebas que ofrece Navigene son:

**Pruebas de detección en recién nacidos:** pruebas de sangre y orina

**Pruebas de confirmación de diagnóstico:** análisis de ácido orgánico en orina, ensayos de enzimas.

**Pruebas de detección prenatales:** estudios en el primer y segundo trimestre.

**Diagnóstico prenatal:** cariotipado de CVS, líquido amniótico, POC, etc. Pruebas de genética molecular.

#### Detalles de contacto:

México: Parque Tecnológico Orión (PIT<sup>2</sup>) – Nivel 1  
Av. Heróico Colegio Militar 4700. Chihuahua, México.  
Contacto: IBT Leticia Larissa Uribe Marioni  
Correo: [luribe@diagtech.com.mx](mailto:luribe@diagtech.com.mx)  
Sitio web: [www.diagtech.com.mx](http://www.diagtech.com.mx)

Lab No. 25, 26, 27 Gaurav Garden Complex,  
Opp Sai Petrol Pump, Mira Bhayander Road,  
Mira Road East, Thane, Maharashtra  
India-401107. Tel.: 022 - 65668225.  
Contacto: Dr. Rishi Dixit  
Sitio web: [www.metascreeen.org](http://www.metascreeen.org)  
Correo electrónico: [medevis@medevis.com](mailto:medevis@medevis.com)