

Clasificación	Enfermedad	Causa	Efectos	Tratamiento
Defectos en el Sistema Endocrino	Hipotiroidismo Congénito	Se debe a un funcionamiento deficiente de la glándula tiroidea, indispensable para el desarrollo del cerebro y el crecimiento del bebé.	Entre otros trastornos, causa discapacidad cognitiva* y problemas del crecimiento	Suministrar la hormona tiroidea que ayuda a prevenir la discapacidad cognitiva* y el retraso en el crecimiento del bebé, como parte de los requerimientos diarios necesarios
	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Se debe a una baja producción de una hormona llamada cortisol, indispensable para el desarrollo físico y mental del bebé.	Causa tanto en las niñas como en los niños una pérdida de sales que favorecen a la deshidratación, lo que puede provocar la muerte. En el caso de las niñas podría presentar genitales ambiguos.	Con medicamentos hormonales se puede prevenir la concentración baja de azúcar en la sangre, la pérdida de sal, los trastornos del crecimiento y los cambios físicos anormales
Defectos del Metabolismo	Galactosemia	Ocurre cuando el cuerpo del bebé no puede asimilar correctamente un tipo de azúcar llamado galactosa, que se encuentra en muchos tipos de alimentos y productos, principalmente y en mayor cantidad, en la leche y sus derivados.	Puede provocar cataratas, discapacidad cognitiva*, retraso en el crecimiento, daño renal, daño del hígado y convulsiones.	Proporcionar una dieta especial sin galactosa, evitar consumir productos lácteos o sus derivados; algunas frutas y vegetales deben ser limitados.
	Fenilcetonuria	Conocida también como PKU, se produce porque el cuerpo no puede asimilar correctamente un tipo de aminoácido llamado fenilalanina, que sirve para formar proteínas, las cuales permiten construir las células del cuerpo.	Pueden ocurrir daños, tales como: discapacidad cognitiva*, movimientos corporales excesivos e incontrolados, convulsiones, olor corporal a humedad, irritabilidad e hiperactividad	Proporcionar una dieta especial baja en proteínas, evitando alimentos tales como: las carnes, los huevos y los embutidos.
	Jarabe de Arce	Es la acumulación de ciertas sustancias componentes de las proteínas que se encuentran en los alimentos, como en la carne, la leche, los huevos y otros.	Frecuentemente produce un olor similar a la miel de maple. Si no se diagnostica a tiempo puede causar somnolencia, vómito, convulsiones, coma y la muerte	Con una dieta especial se disminuye el riesgo de una discapacidad cognitiva* y otras complicaciones en el sistema nervioso central
	Acidemias Orgánicas y defectos de beta oxidación de ácidos grasos	Incluyen un número importante de enfermedades en las que el cuerpo del bebé no descompone los aminoácidos o los ácidos grasos presentes en la leche y otros alimentos, por falta de diferentes enzimas; se presenta usualmente en edades tempranas de forma severa	Causan somnolencia, vómito, convulsiones y coma. Con frecuencia resultan mortales en recién nacidos y niños pequeños. Se pueden provocar crisis en condiciones de ayuno, ejercicio, infecciones o embarazo y dejar secuelas como defectos en el crecimiento o discapacidad cognitiva*.	Proporcionar una dieta especial y suministrar algunos medicamentos; tal como la L-carnitina y otros.
Hemoglobinopatías	Drepanocitosis	Se debe a una alteración en la estructura de la hemoglobina que cambia la forma de los glóbulos rojos de la sangre (drepanocitos), causando bloqueos vasculares que no permiten la oxigenación de los tejidos (HbSS) o producen anemias prolongadas (Alfa y Beta Talasemias)	Los síntomas más frecuentes (HbSS) son fiebre, llanto y somnolencia, piel color azulada, inflamación del abdomen (hígado, bazo), inflamación de las manos, entre otros	Prevención y control de las crisis drepanocíticas para lo cual se suministra en forma permanente ácido fólico e hidroxiurea, además de transfusiones sanguíneas y estrecho control de la salud del niño (vacunas)

*Discapacidad cognitiva: Limitación de la inteligencia que dificulta desde la infancia o adolescencia el funcionamiento normal del individuo en su entorno familiar, social y laboral