

Pruebas de detección para recién nacidos

Para la salud de su bebé



Department
of Health

¿Por qué le hacen pruebas a mi bebé?

Para tratar de garantizar que su bebé sea lo más sano posible. El análisis de sangre proporciona información importante sobre la salud de su bebé que, de otro modo, usted y su médico podrían desconocer. El Newborn Screening Program (Programa de Detección para Recién Nacidos) identifica a los lactantes que podrían tener una de varias enfermedades poco frecuentes, pero tratables, que no manifiestan síntomas de inmediato. Con el diagnóstico temprano y el tratamiento médico correspondiente, se suele poder prevenir una enfermedad grave e, incluso, la muerte. Por lo tanto, es muy importante que analicemos las muestras de sangre de su bebé y le informemos los resultados a su pediatra. Pídale los resultados al médico de su bebé.

¿Las pruebas de detección para recién nacidos son nuevas?

No. Cada estado tiene un programa de pruebas de detección para recién nacidos. El programa del estado de Nueva York es una exigencia de la Public Health Law (Ley de Salud Pública) y comenzó a regir en 1965. Algunas enfermedades pueden afectar al niño a muy temprana edad, incluso dentro de los primeros días de vida. Para que los tratamientos sean óptimos, es importante que las pruebas y el diagnóstico se hagan en el momento oportuno.

¿Cuántas enfermedades se incluyen en la prueba de detección de mi bebé?

La cantidad aumentó de 1 en 1965 a más de 45 en la actualidad. En este folleto se incluye una lista de las enfermedades. Si bien estas

enfermedades son poco frecuentes, 1 de cada 300 bebés nacidos en Nueva York presenta una de ellas. La mayoría de las enfermedades son graves e, incluso, pueden ser mortales. Si no se detectan ni se tratan, algunas enfermedades pueden retrasar el desarrollo del bebé, causar discapacidades intelectuales, aumentar el riesgo de infecciones o provocar otros inconvenientes.

Por eso:

¡El tratamiento temprano es muy importante!

Pero mi bebé se ve muy sano. ¿Son necesarias estas pruebas de todos modos?

Sí. La mayoría de los bebés con una enfermedad identificada por el Newborn Screening Program no presentan signos de la enfermedad inmediatamente después del nacimiento y parecen sanos. Con estas pruebas especiales de laboratorio, podemos identificar a un bebé que puede tener una de estas enfermedades e informar al médico del bebé sobre la necesidad de hacer otras pruebas y cuidados especiales. La mayoría de las veces, es muy importante comenzar el tratamiento antes de que el bebé presente síntomas o se enferme. Muchas de las enfermedades son genéticas y se heredan de los padres.

Cada bebé tiene dos conjuntos de genes, uno de la madre y otro del padre. A veces, el problema radica en un solo conjunto de genes, pero, como no radica en el otro conjunto, el bebé no se enferma. A estos bebés se los conoce como portadores. Aunque estos bebés no estén enfermos, al menos uno de sus padres o, incluso,

ambos también son portadores. A veces, las pruebas de detección para recién nacidos pueden identificar a los portadores de ciertas enfermedades genéticas, aunque el programa no se diseñó para encontrar a **todos** los portadores. *Si su bebé resulta ser portador, es importante obtener asesoramiento en genética, porque la mayoría de los padres no saben que son portadores. Los asesores pueden ayudarle a entender esta información.*

Pero los niños de nuestra familia nunca tuvieron ninguno de esos problemas de salud.

Los padres que ya tuvieron hijos sanos no esperan que haya ningún problema y, casi siempre, tienen razón. Sin embargo, aún existe la posibilidad de que su bebé recién nacido pueda tener una de estas enfermedades. Cada una de estas enfermedades es muy poco frecuente, y hay excelentes probabilidades de que su hijo no tenga ninguna de ellas. Sin embargo, en total, 1 de cada 300 bebés nacidos en Nueva York por día presenta una de estas enfermedades. Un resultado negativo en las pruebas de detección de su bebé recién nacido no garantiza que sus futuros hijos también obtengan un resultado negativo. Algunos bebés y padres pueden ser portadores de enfermedades, aunque ningún miembro de su familia padezca una enfermedad. Muchas familias buscan asesoramiento genético para comprender mejor estos riesgos para sus futuros hijos y para otros miembros de la familia. *También es importante recordar que las pruebas de detección para recién nacidos NO detectan a todos los bebés que son portadores de estas enfermedades genéticas.* Las pruebas están diseñadas para detectar a la mayoría de los bebés que tienen estas enfermedades genéticas.

¿Cómo se le realizan estas pruebas a mi bebé?

Todas las pruebas se realizan con una muestra de sangre muy pequeña extraída con un pinchazo en el talón del bebé. La sangre se coloca sobre un papel de filtro especial. Por lo general, la muestra se toma entre 24 y 36 horas después del nacimiento. La muestra se envía a analizar al laboratorio del State Health Department (Departamento de Salud del Estado) en Albany.

¿Me darán los resultados de la prueba?

No olvide informar al personal de enfermería del hospital el nombre y los datos del médico o la clínica de su bebé. Los resultados se informarán a ese médico y, si algo no está bien, él se comunicará con usted de inmediato. Para su tranquilidad, pregunte sobre el resultado cuando lleve a su bebé al médico o a la clínica para hacer el primer control. El personal de enfermería del hospital tiene que entregarle un formulario rosado. En él encontrará las instrucciones para pedirle los resultados de las pruebas al médico de su bebé.

Si todas las pruebas de detección son negativas, ¿significa que mi bebé será sano?

El Newborn Screening Program solo busca algunas de las tantas enfermedades que un bebé podría tener. Además, es posible que, por varios motivos, no se pueda identificar a algunos bebés con estas enfermedades. Debe llevar a su bebé al médico o a la clínica para hacer todos los controles. Preste atención a todos los síntomas o comportamientos no previstos del bebé, y llame al médico de inmediato si le parece que algo anda mal.

Un resultado negativo en las pruebas de detección de su bebé recién nacido no garantiza que sus futuros hijos no tengan una enfermedad. Además, las pruebas de detección para recién nacidos NO detectan a todos los bebés que son portadores de estas enfermedades genéticas. Los portadores tienen una mutación genética, pero son sanos. Los bebés

excepcionales, por ejemplo, cuando una enfermedad puede hacer que el bebé se enferme mucho y rápidamente, el médico tratará al bebé de inmediato mientras espera los resultados de la segunda serie de pruebas. Si le piden que repita las pruebas de su bebé, tráigalo lo antes posible, para poder repetir las pruebas inmediatamente y decidir si su bebé necesita tratamiento.

1 de cada 300 bebés nacidos en Nueva York por día presenta una de las enfermedades analizadas.

y los padres pueden ser portadores sin antecedentes familiares de una enfermedad. Muchas familias buscan asesoramiento genético para comprender mejor las enfermedades y los riesgos del portador, tanto para sus futuros hijos como para otros miembros de la familia.

¿La “repetición de una prueba” significa que mi bebé puede tener una enfermedad?

No necesariamente. Las pruebas podrían repetirse por varios motivos. El más frecuente es la colocación incorrecta de la sangre sobre el papel de filtro. Habitualmente, esto no significa que su bebé tiene algún problema. Solamente significa que hay que extraer otra muestra de sangre lo antes posible.

Cuando los resultados de la primera prueba indican que hay un problema, los resultados no se consideran definitivos hasta que no se vuelvan a hacer las pruebas de detección. Para ello, se necesita una nueva muestra de sangre. En general, el médico no habla sobre la necesidad de hacer otras pruebas de diagnóstico hasta no contar con una segunda prueba de detección con resultados anormales. Solo en ocasiones

¿Qué pasa si mi bebé tiene alguna de estas enfermedades?

Todas las enfermedades evaluadas tienen tratamientos que pueden disminuir los efectos de la enfermedad.

A veces, los síntomas se pueden prevenir por completo si se administra una dieta especial u otro tratamiento médico en forma temprana. La mayoría de estas enfermedades son muy difíciles de tratar, y la atención médica debe ser coordinada por un médico especializado en la enfermedad en cuestión.

Si mi bebé recién nacido tiene una enfermedad, ¿también la tendrán mis futuros hijos?

Eso depende de la enfermedad. La mayoría de estas enfermedades son genéticas y se heredan de los padres. Un resultado negativo en las pruebas de detección para recién nacidos no garantiza que sus futuros hijos no tendrán una enfermedad. Además, las pruebas de detección para recién nacidos NO detectan a todos los bebés que son portadores de estas enfermedades genéticas. Los portadores tienen una mutación

genética y son sanos. Los bebés y los padres pueden ser portadores sin antecedentes familiares de la enfermedad. Muchas familias buscan asesoramiento genético para comprender mejor por qué su hijo tiene la enfermedad, y aprender sobre la enfermedad y los riesgos del portador, tanto para sus futuros hijos como para otros miembros de la familia. Algunas enfermedades no son hereditarias. Por ejemplo, el hipotiroidismo congénito tiene muchas causas, en tanto que la infección por el VIH es causada por un virus, no por una mutación genética.

¿Por qué se le hace la prueba de detección del VIH a mi bebé?

Analizamos la presencia de anticuerpos contra el VIH en el bebé. Si la prueba da positivo, esto significa que la madre tiene el virus y queremos asegurarnos de que el bebé no esté infectado. El VIH puede ser transmitido de la madre infectada al bebé antes de que nazca, durante el parto o a través de la lactancia materna. En el estado de Nueva York, a la mayoría de las mujeres embarazadas se les hace la prueba de detección del VIH antes del parto. Lo ideal es que la madre reciba medicamentos durante el embarazo y el parto para proteger al bebé de la infección por el VIH.

¿Cuánto costarán estas pruebas?

Nada. Estas pruebas son totalmente gratuitas para las familias.

¿Cómo puedo colaborar con el médico para que ayude a mi bebé?

En primer lugar, asegúrese de informar el nombre del médico de su bebé al personal de enfermería del hospital donde nació, para que podamos comunicarnos con él si es necesario. Si cambia de médico, infórmenos mediante correo electrónico o por teléfono (consulte la última página de este folleto). Si su médico le pide que traiga a su bebé para repetir las pruebas, hágalo lo antes posible. Si su bebé **efectivamente** tiene una enfermedad, es muy importante que se actúe rápidamente.

Si usted no tiene teléfono, indíquele a su médico el número de teléfono de alguien que pueda comunicarse con usted de inmediato. Si se muda al poco tiempo de que nazca su bebé, informe de inmediato su nueva dirección y número de teléfono a su médico o a la clínica. De esta manera, su médico sabrá dónde localizarle si su hijo necesita más pruebas o si debe hacer un tratamiento.

Recuerde que es muy importante no perder tiempo. Como padre o madre, puede colaborar con el Newborn Screening Program para garantizar que su bebé esté lo más sano posible. Para ello, asegúrese de que el médico de su bebé sepa cómo comunicarse con usted.

Infórmese: pídale a su médico los resultados de las pruebas de detección para recién nacidos de su bebé.

Visite nuestro sitio web, donde podrá obtener mucha más información sobre las pruebas de detección para recién nacidos.

Enfermedades identificadas por el Newborn Screening Program del estado de Nueva York

Grupo		Enfermedades
Endocrinología		Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)
		Hipotiroidismo congénito (CH)
Hematología, hemoglobinopatías		Hemoglobinopatía SS (anemia de células falciformes)
		Hemoglobinopatía SC
		Hemoglobinopatía CC
		Otras hemoglobinopatías
Enfermedad infecciosa		Exposición al VIH
Trastornos congénitos del metabolismo	Trastornos de los aminoácidos	Homocistinuria (HCY)
		Hipermetioninemia (HMET)
		Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
		Fenilcetonuria (PKU) e hiperfenilalaninemia (HyperPhe)
		Tirosinemia (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CAT)
		Deficiencias de carnitina palmitoiltransferasa I (CPT-I) y II (CPT-II)
		Defecto de la captación de carnitina (CUD)
		Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa (2,4Di)
		Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
		Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
		Deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT)
		Deficiencia de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media/corta (M/SCHAD)
		Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
		Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa múltiple (MADD) (también conocida como acidemia glutárica tipo II [GA-II])
		Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
		Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Grupo		Enfermedades
Trastornos congénitos del metabolismo	Trastornos de los ácidos orgánicos	Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
		Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
		Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBCD)
		Acidemia isovalérica (IVA)
		Acidemia malónica (MA)
		Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2-MBCD)
		Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCC)
		Acidemia 3-metilglutacónica (3-MGA)
		Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa (MHBD)
		Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa (MUT), deficiencias de cofactor cobalamina A,B (Cbl A,B) y cobalamina C,D (Cbl C,D) y otras acidemias metilmalónicas (MMA)
		Deficiencia de acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial (deficiencia de beta-cetotiolasa) (BKT)
		Deficiencia de carboxilasa múltiple (MCD)
		Acidemia propiónica (PA)
	Trastornos del ciclo de la urea	Argininemia (ARG)
		Acidemia argininosuccínica (ASA)
		Citrulinemia (CIT)
Otras enfermedades genéticas		Adrenoleucodistrofia (ligada a cromosoma X)
		Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
		Fibrosis quística (CF)
		Galactosemia (GALT)
		Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT)
		Enfermedad de Krabbe
		Mucopolisacaridosis tipo I (MPS I)
		Enfermedad de Pompe
		Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)
		Atrofia muscular espinal (SMA)

Para obtener más información sobre el Newborn Screening Program del estado de Nueva York y las enfermedades de las pruebas de laboratorio, visite nuestra página web

www.wadsworth.org/programs/newborn

El Newborn Screening Program del estado de Nueva York es un servicio proporcionado por el New York State Health Department a familias con bebés recién nacidos.

Importante: ¿Tiene alguna duda sobre las pruebas de detección para recién nacidos?

¿Quiere darnos información sobre el médico de su bebé?

Escriba, llame o visite nuestro sitio web:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002

Correo electrónico: nbsinfo@health.ny.gov

www.wadsworth.org/programs/newborn

Estimados padres:

Las muestras de su hijo serán almacenadas por el Newborn Screening Program durante un período máximo de 10 años en condiciones seguras, donde el acceso está estrictamente controlado. En caso de que sea necesario, y con su consentimiento, las muestras pueden usarse con fines de diagnóstico para su hijo. Además, a una parte de la muestra se le eliminará toda la información que pueda identificar a su hijo, y podría utilizarse en investigaciones de salud pública que hayan sido revisadas y aprobadas por una junta encargada de supervisar el cumplimiento de todas las leyes y las directrices éticas aplicables. Usted puede solicitar que destruyan las muestras de su hijo o impedir que las utilicen en investigaciones de salud pública. Para obtener instrucciones al respecto, llame al (518) 473-7552. Puede visitar nuestro sitio web para obtener más información o para descargar una copia del formulario que necesitamos para cumplir su solicitud por escrito. Nota: Si lo solicita, destruiremos completamente las muestras, aunque no podremos hacerlo hasta las 8 semanas después del parto.



**Department
of Health**