

10 COSAS QUE LOS PADRES DEBEN SABER SOBRE LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN TEMPRANA A RECIÉN NACIDOS

Por el profesional médico que atiende a su bebé

1. El Programa de Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos hace pruebas a todos los bebés recién nacidos para detectar la presencia de varios trastornos poco comunes. Las pruebas de detección son sumamente importantes para la salud de su bebé.
2. Los bebés con estos trastornos pueden parecer sanos al nacer. Muchos trastornos no se perciben a simple vista.
3. Es posible prevenir problemas graves, como una discapacidad intelectual o del desarrollo, enfermedades o la muerte, cuando los trastornos se detectan de inmediato.
4. Las pruebas a los recién nacidos se practican 1 o 2 días después del nacimiento, antes de salir del hospital, y nuevamente entre 7 y 14 días de edad, en el consultorio médico o la clínica.
5. Para practicar la prueba, un profesional médico recoge unas gotas de sangre del talón de su bebé.
6. El profesional médico que atiende a su bebé o el hospital recibirán una copia de los resultados de la prueba. Llame al profesional médico que atiende a su bebé si quiere hablar acerca de los resultados.
7. Es probable que algunos bebés necesiten más pruebas. Usted será notificado en caso de que su bebé necesite que se le practiquen más pruebas. *Es muy importante para su bebé que se le practiquen esas pruebas cuanto antes.*
8. Las tarjetas con las gotas de sangre son almacenadas por un máximo de 2 años, y es probable que se usen para verificar que las pruebas de laboratorio, el equipo y los suministros funcionan correctamente, para desarrollar nuevas pruebas y para que el Departamento Estatal de Servicios de Salud realice estudios de enfermedades que afectan la salud pública.
9. Si ustedes lo autorizan, las tarjetas con las gotas de sangre serán almacenadas por un máximo de 25 años, y podrían usarse para investigaciones en salud pública fuera del Departamento Estatal de Servicios de Salud. Ustedes, los padres o el tutor legal, son quienes deciden qué hará el laboratorio con las gotas de sangre de su bebé, una vez practicadas las pruebas, por medio de un formulario de decisión que deberán llenar y enviarnos. El formulario de decisión les será entregado al momento en que se recojan las gotas de sangre. La información sobre su bebé permanece en calidad de confidencial y protegida, independientemente de la decisión que tomen.
10. Para obtener más información, consulte al proveedor de servicios médicos que atiende a su bebé. Si tiene más preguntas sobre las pruebas de detección a recién nacidos, llame al Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas - Programa de Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos al 1-800-252-8023, extensión 3957. Si tiene más preguntas sobre los archivos de las tarjetas con gotas de sangre, llame al 1-888-963-7111, extensión 7333



Texas Department of State Health Services
Newborn Screening Program

MC 1918

P.O. Box 149347

Austin, Texas 78714-9347

1-800-252-8023 ext. 3957

www.dshs.state.tx.us/newborn



LO QUE LOS PADRES DEBEN SABER SOBRE LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN TEMPRANA A RECIÉN NACIDOS

Por el profesional médico que atiende a su bebé



Guía del profesional médico para una breve conversación con los padres

BREVE RELACIÓN DE LOS TRASTORNOS DETECTABLES EN LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN TEMPRANA A RECIÉN NACIDOS

Deficiencia de biotinidasa (BIOT) La BIOT es la deficiencia de una enzima, la cual ocurre en cerca de 1 de cada 60,000 recién nacidos y puede derivar en convulsiones epilépticas, pérdida auditiva y, en los casos graves, la muerte. El tratamiento es sencillo y conlleva proporcionar dosis diarias de biotina.

Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) La CAH es causada por la producción insuficiente o la ausencia de ciertas hormonas suprarrenales. El tipo más común se detecta por medio de las pruebas de detección temprana aproximadamente en 1 de cada 15,000 recién nacidos. La detección temprana puede prevenir la muerte en niños y niñas y en los casos de error de asignación de sexo en niñas. El tratamiento implica la terapia de reemplazo hormonal de por vida.

Hipotiroidismo congénito (CH) La producción insuficiente o la ausencia de la hormona tiroidea da como resultado el CH, el cual afecta a cerca de 1 de cada 3,500 recién nacidos. Si la terapia de reemplazo de la hormona tiroidea se inicia antes de que el bebé cumpla 1 mes de vida, es posible prevenir discapacidades intelectuales y del desarrollo.

Fibrosis quística (CF) La CF es una enfermedad que impide el libre flujo de la sal y el agua en el cuerpo. La CF es uno de los trastornos genéticos más comunes, con cerca de 1,000 casos nuevos diagnosticados cada año en EE.UU. Si tanto el padre como la madre son portadores de la CF, existe la probabilidad de 1 de cada 4 de que un bebé de la pareja tenga el trastorno. Aunque la mayoría de las personas con fibrosis quística viven hasta poco más de los 30 años, la esperanza de vida podría ser mayor gracias a nuevos tratamientos e investigaciones. Los tratamientos varían dependiendo de la etapa de la enfermedad y de qué órganos estén afectados.

Galactosemia (GALT) La incapacidad de metabolizar el azúcar galactosa de la leche ocasiona la GALT, y afecta a cerca de 1 de cada 50,000 recién nacidos. La forma clásica detectada mediante las pruebas de detección temprana a recién nacidos puede conducir a la formación de cataratas, cirrosis hepática, discapacidades intelectuales y del desarrollo, y a la muerte. El tratamiento elimina la galactosa de la dieta, generalmente mediante el reemplazo de los productos lácteos por otros derivados de la soya.

Homocistinuria (HCY) La HCY es causada por la deficiencia de una enzima que bloquea el metabolismo de un

aminoácido y puede llevar a padecer discapacidades intelectuales y del desarrollo, osteoporosis y otros problemas si no se detecta o se deja sin tratamiento. Su incidencia es de aproximadamente 1 por cada 350,000 recién nacidos en EE.UU. Es probable que el tratamiento implique restricciones dietéticas y el uso de medicamentos suplementarios.

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) La MSUD es una falla en la manera en que el cuerpo metaboliza ciertos aminoácidos, y está presente en cerca de 1 de cada 200,000 recién nacidos en EE.UU. La detección temprana y el tratamiento inmediato con restricciones dietéticas pueden prevenir la muerte y graves discapacidades intelectuales y del desarrollo. Existe un riesgo mayor entre los menonitas.

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) El trastorno más común de la manera en que el cuerpo metaboliza los ácidos grasos se llama deficiencia MCAD. Si no se detecta, puede ocasionar la muerte repentina. El tratamiento es sencillo e incluye asegurar que se ingieran alimentos con regularidad. La incidencia a partir de las pruebas de detección en recién nacidos no se conoce todavía, pero se piensa que es de aproximadamente 1 de cada 15,000 recién nacidos.

Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (FAO) Además de la deficiencia MCAD, pueden detectarse otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos mediante las pruebas de detección temprana a recién nacidos. Generalmente se describen por categorías, con base en la longitud de la cadena de los ácidos grasos involucrados. Si no se detectan y se dejan sin tratamiento, pueden ocasionar convulsiones epilépticas, coma e incluso la muerte. No se conocen las incidencias de varios trastornos de la FAO, dado que su detección temprana mediante las pruebas apenas se inició recientemente.

Trastornos de los ácidos orgánicos (OA) Las acidemias orgánicas son un grupo de trastornos metabólicos que ocasionan la acumulación de ácidos orgánicos en la sangre y en la orina, y pueden detectarse en las pruebas de detección temprana a recién nacidos mediante análisis de los perfiles de acilcarnitinas. La restricción de proteínas en la dieta y los suplementos de vitaminas y carnitina pueden aminorar los síntomas. Dado que las pruebas de detección temprana a recién nacidos para estos trastornos son un procedimiento relativamente nuevo, no se conoce todavía el grado de ocurrencia en recién nacidos.

Fenilcetonuria (PKU) Un defecto en cierta enzima impide el metabolismo de la fenilalanina, un aminoácido esencial

para el desarrollo del cerebro, y se conoce en inglés como PKU. Este trastorno ocurre aproximadamente en 1 de cada 19,000 recién nacidos en EE. UU. Si no se detecta y no se trata mediante una dieta especial, la PKU ocasiona discapacidades intelectuales y del desarrollo que son irreversibles. Las personas de origen europeo corren un mayor riesgo de padecerla.

Trastorno de inmunodeficiencia combinada grave (SCID) El SCID es uno de los problemas del sistema inmunológico más graves y que ponen en riesgo la vida, y a menudo es mortal durante el primer año de vida. La SCID es un grupo de trastornos de causas genéticas que pueden ocurrir aproximadamente en 1 de cada 40,000 a 1 de cada 100,000 recién nacidos. Aunque es poco común que ocurra, la SCID puede ser tratada con éxito si se identifica temprano en la vida de la persona. Los bebés que dan positivo a la SCID deben ser enviados con un inmunólogo pediátrico para que se les practiquen más pruebas.

Enfermedad de células falciformes (SCD) La anemia de células falciformes (enfermedad de la hemoglobina SS o Hb-SS) es la SCD más común y ocasiona la obstrucción de los vasos sanguíneos, lo que da como resultado un intenso dolor y otros problemas de salud graves. Otras SCD comunes incluyen la enfermedad de la hemoglobina SC (Hb-SC) y diversas talasemias. Las pruebas de detección temprana a recién nacidos detectan aproximadamente a 1 de cada 2,500 recién nacidos con SCD al año. Las personas de origen africano y mediterráneo corren un mayor riesgo de padecerla.

Tirosinemia (TYR1) Las personas con tirosinemia tienen dificultad para descomponer un aminoácido llamado tirosina, el cual es uno de los elementos básicos de las proteínas. Si no se trata, este trastorno ocasiona enfermedad grave del hígado y otros problemas de salud graves. El tratamiento consiste en tomar medicamentos y seguir una dieta baja en tirosina. Se calcula que la incidencia es de 1 caso por cada 100,000 niños nacidos vivos.

Trastornos del ciclo de la urea (UCD) Un UCD es un trastorno genético causado por la deficiencia de una de las enzimas responsables de la eliminación del amoníaco en el torrente sanguíneo. Algunas UCD pueden detectarse como parte de las pruebas de detección temprana a recién nacidos. Se caracterizan por ocasionar convulsiones epilépticas, bajo tono muscular, insuficiencia respiratoria y coma, y pueden ocasionar la muerte si no se detectan y no se tratan. Dado que las pruebas de detección temprana a recién nacidos para estos trastornos son un procedimiento relativamente nuevo, no se conoce todavía la incidencia en recién nacidos.