



# GUÍA PARA LOS PADRES SOBRE LOS EXÁMENES A SU BEBÉ RECIÉN NACIDO

## PROGRAMA DE EXÁMENES A RECIÉN NACIDOS DE NEBRASKA

1 DE JULIO 2008

*SPANISH*



**Departamento de Salud y Servicios  
Humanos de Nebraska**

## ¿QUÉ ES EL EXÁMEN A RECIÉN NACIDOS?

El examen a recién nacidos es rutinario para cada bebé nacido en Nebraska. Es un análisis de sangre para detectar ciertas enfermedades. Usted no puede detectar estas enfermedades con solo mirar a su bebé. Es necesario hacer los análisis de sangre para detectarlos.

**¿Quiénes necesitan ser examinados?** A todos los recién nacidos en el estado de Nebraska se les deberá hacer un análisis de sangre.

### ¿Cómo le hacen los exámenes a mi bebé?

Se toma una pequeña muestra de sangre del talón de su bebé. La muestra de sangre es enviada y analizada por el laboratorio de análisis al recién nacido para detectar las enfermedades descritas en este folleto.



### ¿Por qué son tan importantes estos exámenes?

La ley requiere los análisis para ayudar a prevenir el retardo mental y otros problemas perjudiciales en los niños. Las enfermedades que se tratan de detectar con estos análisis, por lo general se pueden controlar con tratamiento apropiado, el cuál ayuda a prevenir retardo mental, enfermedades e inclusive la muerte. *(Existen, sin embargo, otras causas de retardo mental, enfermedades y muerte que no se detectan con estos exámenes).*



### ¿Cuándo debe ser examinado mi bebé?

Su médico obtendrá la sangre de su bebé antes de que éste salga del hospital. Si usted y su bebé se van al hogar antes de las 24 horas de haber nacido su bebé, usted necesita hablar con su médico para que le repitan algunos análisis al cumplir una semana de edad. El hospital puede programarle esta cita antes de darle de alta, si no, debe comunicarse con su doctor para que le repitan los análisis.

**Bebés nacidos en el hogar:** los bebés que nazcan en el hogar también deberán ser examinados para la detección de estas enfermedades. Los padres o la persona a cargo del registro del nacimiento, deberán hacer los arreglos con un médico para que estos exámenes se lleven a cabo. Los exámenes deberán ser colectados dentro de 24 a 48 horas del nacimiento, para que cualquier tratamiento que sea necesario pueda empezar lo más pronto posible. Aunque menos ideal en términos de tiempo, si el bebé tiene más de una semana de edad, deberá igualmente ser examinado ya que aún está a tiempo de beneficiarse con el tratamiento contra ciertas enfermedades.

## ¿QUÉ ENFERMEDADES ESTÁN INCLUIDAS EN EL PANEL DE EXÁMENES DE RUTINA DE NEBRASKA?

### Deficiencia de Biotinidasa

Es un trastorno encontrado en bebés que no producen la enzima biotinidasa. Esto puede provocar ataques repentinos, retraso de desarrollo, eczema, y pérdida auditiva. Se pueden prevenir estos problemas con un tratamiento de biotina - (una vitamina) empezando las primeras semanas de vida.



### Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Es un trastorno causado por la deficiencia de una enzima por cual la glándula suprarrenal produce muy poca de una hormona y demasiada de otra. Algunos bebés con el trastorno tienen el riesgo de muerte súbita. Se pueden prevenir problemas comenzando un tratamiento hormonal desde temprano.

### Hipotiroidismo Primario Congénito

Es un trastorno causado por la falta de hormonas producidas por la glándula tiroides. Los efectos más comunes de esta enfermedad es el retardo mental y crecimiento pobre. Los niños con esta enfermedad pueden desarrollar normalmente si comienzan el tratamiento con el medicamento para la tiroides en las primeras semanas de vida.

### La Fibrosis Quística

Es un trastorno genético que afecta a las personas en una variedad de maneras. Pueden tener tos persistente, silbido o falta de respiración. Pueden tener apetito excesivo pero tener pobre crecimiento y excrementos bultosos y grasientos. Con el tratamiento temprano los que tienen pobre crecimiento pueden tener mejor crecimiento y desarrollo. Con un diagnóstico temprano por medio de los exámenes a los recién nacidos, algunos pueden tener menos hospitalizaciones. El monitoreo regular puede prevenir o reducir las infecciones en los pulmones.



### Galactosemia

Es un trastorno causado por la incapacidad del cuerpo para digerir la galactosa. La galactosa es una azúcar simple que se encuentra en la leche materna, fórmulas para bebés y productos lácteos. Si permanece en altos niveles en el cuerpo puede causar daños en los ojos, el hígado, y el cerebro y causar amenaza de vida. Una dieta especial puede prevenir estos problemas si se comienza a temprana edad.

## Hemoglobinopatías

Es un grupo de trastornos que afectan los glóbulos rojos de la sangre, en las que también se incluye la anemia de célula falciforme. Esto significa que el bebé tiene muchas probabilidades de tener anemia, episodios de dolor, embolia cerebral, e infecciones que ponen en peligro su vida. El tratamiento temprano con antibióticos e inmunizaciones en conjunción con la educación de los padres sobre estas enfermedades, pueden prevenir las infecciones serias durante la niñez, y reducir los problemas de salud.



## Deficiencia Acil CoA Dehidrogenasa de Cadena Media (MCAD)

Es un trastorno del metabolismo de ácidos grasos. Cuando los bebés o niños con MCAD se enferman o tienen largos periodos de ayuna, el azúcar de la sangre baja a un nivel peligroso y corren peligro de tener una "crisis metabólica". Esta crisis puede conducir a ataques repentinos, falta de respiración, paro cardíaco y muerte, y/o resultar en daño cerebral grave. Sin embargo, los exámenes pueden proveer un diagnóstico pre-sintomático. De esta manera, los padres pueden evitar periodos de ayuna y saber cuando buscar ayuda médica para prevenir estas crisis. Quizás le añadan un suplemento dietético a la dieta del bebé para ayudar a prevenir estos problemas. **Otras pruebas de detección para trastornos de Ácidos Grasos incluyen:**

- deficiencia en la captación de carnitina
- deficiencia de L-3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- deficiencia de proteína trifuncional (TFP)
- deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

## Fenilcetonuria (PKU)

Fenilcetonuria or PKU es un trastorno aminoácido. Los bebés con PKU no pueden digerir la fenilalanina (phe), un aminoácido que se encuentra en los alimentos que contienen proteína, como la leche, carnes, huevos y queso. Los altos niveles de phe pueden causar daño a los nervios y células cerebrales y puede resultar en retardo mental. Si se detecta temprano y el bebé comienza una dieta especial, se puede prevenir retardo mental. **Otras pruebas de detección de trastornos del metabolismo de los aminoácidos incluyen:**



- Acidemia Arginosuccínica (Deficiencia ASA Lyase)
- Citrulinemia
- Homocistinuria
- Enfermedad de la Orina en Jarabe de Arce (MSUD, siglas en Ingles)
- Tirosinemia

## Trastornos de Ácido Orgánico

Estas condiciones pueden tener una variedad de efectos en los bebés desde crisis metabólicas leves a severas y problemas con el corazón, músculos y algunos órganos. Los bebés con estos trastornos pueden enfermarse rápidamente, tener ataques repentinos, coma y pueden morir sin tratamiento. La prueba de detección de trastornos de Ácido Orgánico incluye:

- Deficiencia de beta-cetólisis (BKT)
- Acidemia glutárica tipo 1 (GA 1)
- Acidemia isovalérica (IVA)
- Acidemia metilmalónica (deficiencia de mutasa) (MUT)
- Acidemia metilmalónica (Cbl A,B)
- Deficiencia carboxilasa múltiple (MCD)
- Acidemia propiónica (PROP)
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
- Aciduria de 3-OH 3-CH3 glutárica (HMG)



### ¿Cómo averiguo los resultados?

El doctor de su bebé debe recibir los resultados del hospital que colectó la sangre. Usualmente antes del primer chequeo de "bienestar del bebé"



### ¿Qué sucede si los resultados de los exámenes resultan anormales?

Un resultado "positivo" o anormal de los exámenes solo significa que **es posible** que su bebé tenga una de las enfermedades ya mencionadas. A veces sale un resultado positivo aún cuando el bebé no tiene el trastorno. Usualmente **no** se hace un diagnóstico de una enfermedad con solo el primer análisis de laboratorio. Es necesario hacer más análisis para determinar con certeza si su bebé tiene uno de estos desórdenes.

Si se le pide que su bebé sea reexaminado, por favor hágalo con prontitud para que al ser reexaminado se obtengan los resultados conclusivos. De ser necesario, el tratamiento deberá empezar con la mayor prontitud posible para prevenir el principio del retardo mental u otros efectos perjudiciales.

### ¿Por cuál otra razón se puede pedir que mi bebé sea reexaminado?

Algunas cosas pueden causar problemas con las pruebas, cuando esto sucede no podemos estar seguros de algunos de los resultados. Algunas de las razones por las cuales se pide que los padres vuelvan a traer a sus bebés a ser reexaminados son:

- 1) La muestra de sangre fue obtenida demasiado pronto (menos de 24 horas de vida).
- 2) La muestra de sangre no fue obtenida antes de una transfusión; o muy pronto después de una transfusión o
- 3) Ocurrió algún problema con la calidad de la muestra (Ej. Problema con la obtención y/o manejo de las gotas secas de sangre).

## PROTECCIONES PARA LA MUESTRA DE SANGRE DE SU BEBÉ

Es importante que tenga confianza en que la muestra de sangre de su bebé será usada solamente con el propósito para el que se obtuvo, que es encontrar información para ayudarlo (la). Actualmente el laboratorio debe guardar las muestras de sangre por un plazo de, al menos, 90 días. Dentro de 30 días después de este periodo de 90 días el laboratorio tiene que desecharlas. Las muestras son desechadas de tal forma que no puedan ser enlazadas a información usada para identificación. Esto constituye una importante protección de información genética.

La muestra de sangre de su bebé no podrá ser usada para investigaciones médicas públicas sin su consentimiento por escrito. El laboratorio solo puede usar o liberar la muestra de sangre para investigaciones médicas si se garantiza la confidencialidad de su bebé. Las investigaciones que usan estas muestras de sangre deberán seguir las reglas que protegen a las personas sobre cualquier riesgo de investigación como lo expresa el inciso A de la parte 46 del Código 45 del Reglamento Federal, como aparece el 1ro de septiembre de 2001.

### Recobrando las Pruebas de Talón

Como leerá en la próxima página, también evaluarán la audición de su bebé. Los doctores para los bebés a quienes se le ha confirmado pérdida de audición podrán sugerir que se le realicen ciertas pruebas genéticas. Existe otra prueba que solo es útil si es realizada con una prueba de sangre del talón del recién nacido en vez de coleccionar una muestra más adelante. Por lo tanto si su bebé no pasa la prueba de audición es importante que le repitan la prueba auditiva y prueba auditiva diagnóstica tan pronto le sea posible. De esa manera si su bebé tiene pérdida auditiva, usted puede pedir que su doctor pida recobrar la prueba de talón para más pruebas antes de ser destruida.

\*\*\*\*\*

### Una Nota Especial:

Las pruebas realizadas a los recién nacidos no son para diagnóstico. Es un examen diseñado para detectar a los recién nacidos quienes necesiten pruebas adicionales para determinar si tienen ciertos desordenes. Las pruebas son muy eficientes y proveen la mejor oportunidad para la detección temprana de ciertos desordenes. Sin embargo, como la mayoría de las pruebas de laboratorio, las pruebas que se usan para la evaluación del recién nacido no puede garantizar que todo recién nacido afectado será identificado, o que los recién nacidos con mayor riesgo de ser afectados serán identificados. Por lo tanto, es importante reconocer que habrán algunas pruebas "falsa positiva" (recién nacidos con una prueba positiva o anormal quienes más adelante tienen resultados normales), y la posibilidad de "falsa negativa" (recién nacidos con una prueba normal que más adelante son diagnosticados con una de las condiciones).

## EXAMEN DE AUDICIÓN A RECIÉN NACIDOS



Todos los hospitales ofrecen exámenes de audición a recién nacidos durante la admisión o por arreglo con otra instalación después de la admisión.

Pérdida significativa de la audición es uno de los defectos de nacimiento más comunes y si no se detecta, ésta afecta el desarrollo del

lenguaje, crecimiento socio - emocional y desempeño educacional en niños. La detección temprana de la pérdida de audición en conjunción con la intervención temprana y tratamiento antes de los seis (6) meses de edad, ha demostrado ser altamente efectivo en la ayuda al desarrollo del lenguaje, comunicación y educación del niño.

El examen de audición es un procedimiento seguro que toma muy poco tiempo. Se pueden usar dos procedimientos auditivos: Respuesta del Tallo Cerebral (ABR) y/o Emisiones Oto-acústicas (OAE).

Los dos se hacen mientras el bebé duerme o está quieto. Con una computadora se cuentan y promedian las respuestas a los sonidos transmitidos a través de pequeños auriculares. Es importante recordar que, mientras muchos bebés no pasan el examen de audición, solo los exámenes auditivos adicionales y su evaluación pueden determinar con certeza quienes sufren pérdida auditiva. Por consiguiente, es

importante que se ponga de acuerdo con el doctor de su bebé para obtener exámenes adicionales si el examen de su bebé da el resultado de "Referir" (no pasó).

Si su bebé pasa el examen de audición, pero tiene factores de riesgo para pérdida de audición usted y el doctor de su bebé necesitarán monitorear a su niño muy de cerca. Algunos factores de riesgo incluyen: un historial familiar de problemas auditivos, nacimiento de bajo peso u otras condiciones médicas. Usted y su médico deben seguir cuidadosamente el desarrollo de su bebé. La prueba de audición a los recién nacidos no detecta pérdida auditiva que se pueda desarrollar en el futuro, (por ejemplo como resultado de una infección o enfermedad seria).



Si se sospecha o se ha determinado que su hijo(a) tiene pérdida auditiva, el Programa de Intervención Temprana de Nebraska llamado "Early Development Network" puede ayudar a coordinar los servicios con su sistema escolar local y otros proveedores, para evaluación, servicios de intervención temprana y tecnología de asistencia.

## Para más información sobre los EXÁMENES DE AUDICIÓN

Consulte el folleto: "¿Puede su bebé oír?", incluido en su paquete para recién nacidos. Si usted no recibió este folleto, llame al número que aparece a continuación:

Si tiene preguntas sobre el Programa de Detección y Intervención Temprana de Audición de Nebraska (NE-EHDI), llame al Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska al: 1-402-471-6770.

Si tiene preguntas sobre el Programa de **Intervención Temprana** de Nebraska llame a "Nebraska CHILFFIND" al 1-888-806-6287. O para más información conéctese al: [www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm](http://www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm)

**PARA MÁS INFORMACIÓN SOBRE EL PROGRAMA DE EXÁMENES A RECIÉN NACIDOS (Sangre)** llame a (402) 471-6733 o al (402) 471-0374 o por correo electrónico [newbornscreening@dhhs.ne.gov](mailto:newbornscreening@dhhs.ne.gov). También visítenos en nuestra página Web al: [www.dhhs.ne.gov/nsp/](http://www.dhhs.ne.gov/nsp/)

## Para ordenar FOLLETOS DE INFORMACIÓN PARA LOS PADRES:

Llame al 402-471-9731 u ordene por fax a "NNSP": 402-471-1863 o por correo electrónico [newbornscreening@dhhs.ne.gov](mailto:newbornscreening@dhhs.ne.gov). Favor de especificar: Folleto de Guía para los Padres o Información sobre Exámenes de Audición ("Puede Su Bebé Oír?" o "Su bebé necesita Otra Prueba de Audición") También disponibles en varios lenguajes.

**Para Ver un Video sobre Pruebas al Recién Nacido**, vea la página Web del March of Dimes al: [www.MarchofDimes.com](http://www.MarchofDimes.com) ([www.nacersano.org](http://www.nacersano.org)). Escoja "Pruebas al Recién Nacido" y encontrara el vinculo para el video.

La impresión y distribución de este folleto informativo para los padres fue posible gracias al patrocinio de Title V, y la Subvención de Maternal and Child Health Block en ayuda de Nebraska Newborn Screening & Genetics Program.



El Sistema de Salud y Servicios Humanos de Nebraska apoya la acción afirmativa/la oportunidad de igualdad de empleo y no discrimina al impartir servicios y beneficios.