

Pruebas de detección EN RECIÉN NACIDOS



Información importante sobre las **pruebas de detección en recién nacidos** para padres del estado de Washington



www.doh.wa.gov/NBS

DOH 304-007 July 2020 Spanish



Newborn Screening Program

El Newborn Screening Program (Programa de Pruebas de Detección en Recién Nacidos) se encuentra en los Public Health Laboratories (Laboratorios de Salud Pública) del estado de Washington, en Shoreline (Washington). Cada año, el programa analiza aproximadamente 175 000 muestras de sangre para hacer una detección temprana de afecciones graves, que les permita a los bebés de Washington tener un comienzo sano.



¡Felicitaciones

por el nacimiento de su bebé!

A medida que comienza esta nueva etapa de la vida con su hijo, hay muchas cosas que debe considerar. Las pruebas de detección en recién nacidos son una manera importante para asegurarse de que su bebé tenga el comienzo más sano posible.

¿Qué son las pruebas de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos pueden prevenir problemas graves de salud o incluso salvar la vida de su bebé. Estas pruebas ayudan a identificar varias afecciones graves y poco frecuentes inmediatamente después del nacimiento. Con esta información en mano, los padres y los médicos pueden comenzar el tratamiento necesario antes de que aparezcan efectos negativos.



1 de cada 480 recién nacidos tiene una afección grave y se beneficia del diagnóstico y tratamiento tempranos gracias a las pruebas de detección en recién nacidos.





¿Cómo se realizan las pruebas de detección en recién nacidos?

Un proveedor de atención médica recolecta algunas gotas de sangre del talón del bebé sobre un papel de filtro especial, llamado "tarjeta para pruebas de detección en recién nacidos". Es un procedimiento seguro y de rutina que puede realizarse en un hospital, una clínica, un laboratorio, un centro de maternidad o en el hogar con una partera. Cuando la sangre se seca, la tarjeta se envía al Newborn Screening Program en los Public Health Laboratories del estado de Washington para su análisis.

¿Por qué son necesarias las pruebas de detección en recién nacidos?

A pesar de que algunos bebés parezcan estar sanos al nacer y sus familias sean saludables, pueden tener afecciones de salud graves. Las pruebas de detección en recién nacidos identifican estos trastornos y ayudan a garantizar que los bebés reciban el tratamiento que necesitan de inmediato para que puedan crecer lo más sanos posible. Si estos trastornos no se detectan a tiempo, pueden causar posibles problemas de salud potencialmente mortales durante el crecimiento del bebé.



Las pruebas de detección se realizan en todos los bebés de Washington

Las pruebas de detección en recién nacidos son la manera más rápida para identificar estas afecciones poco frecuentes antes de que el bebé se enferme. Para garantizar que los recién nacidos de Washington gocen de la mejor salud que se pueda, las leyes estatales exigen que se realicen pruebas de detección en todos los bebés nacidos en el estado antes de los dos días de edad. Esto permite que el bebé reciba el tratamiento necesario lo antes posible.

Las pruebas de detección deben repetirse dos veces en los bebés.



La **primera** muestra pequeña de sangre se toma poco después del nacimiento, cuando el bebé tiene aproximadamente entre uno y dos días de edad. **Esta prueba de detección es crucial para identificar formas graves de las afecciones.**



La **segunda** muestra suele tomarse en una consulta de control pediátrico periódico, cuando el bebé tiene entre una y dos semanas de edad. **Esta prueba de detección ayudará a encontrar afecciones que no podían detectarse inmediatamente después del nacimiento.**





¿Cómo sabré los resultados de las pruebas de detección de mi bebé?

Pregúntele al proveedor de atención médica de su bebé cómo fueron los resultados de las pruebas de detección en recién nacidos. El hospital, la clínica, el laboratorio o la partera que presentaron la prueba de detección de su bebé deberían recibir los resultados en un plazo de una semana. El Newborn Screening Program se comunicará con el proveedor de atención médica de su bebé antes si hubiera alguna inquietud que requiera atención inmediata.

¿Qué me informarán los resultados de las pruebas de detección en recién nacidos?

La mayoría de los resultados de las pruebas de detección en recién nacidos son normales. Un resultado **positivo, anormal** o **no concluyente** solo significa que su bebé podría tener una de las afecciones. Será necesario realizar más pruebas para tomar una determinación final. El Newborn Screening Program trabajará con usted, el proveedor de atención médica de su bebé y los médicos que se especializan en tratar estas afecciones para garantizar que su bebé reciba la mejor atención.

Las pruebas de detección en recién nacidos son muy precisas, pero ningún examen médico es perfecto. Si su bebé no parece estar bien o tiene preguntas sobre los resultados de las pruebas de detección en recién nacidos de su bebé, comuníquese con el proveedor de atención médica.

¿Cómo se tratan estos trastornos?

Cada trastorno es diferente. Algunos trastornos se controlan con dietas especiales, mientras que otros necesitan medicamentos u otros servicios médicos, como terapia física o cirugía. El tratamiento temprano permitirá que su bebé tenga la mejor oportunidad de crecer y desarrollarse con salud.





¿Cuánto cuestan las pruebas de detección?

Se cobra un cargo por única vez que cubre la prueba de detección realizada en el estado de Washington. Por lo general, está incluido con los demás cargos de parto o nacimiento en el hospital. Sin embargo, algunos centros médicos pueden cobrar un cargo adicional por recolectar la muestra de sangre. Estos cargos suelen estar cubiertos por los seguros médicos.

Visite el sitio web del Newborn Screening Program para conocer el cargo vigente y obtener más información: doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost.

¿Qué sucede con las muestras de sangre?

De acuerdo con las leyes estatales, las tarjetas para pruebas de detección en recién nacidos se conservan en un lugar seguro durante 21 años y, luego, se destruyen. El laboratorio puede usar las muestras de sangre para mejorar las pruebas de detección en recién nacidos. Ninguna información personal se usará sin el consentimiento de los padres o del tutor. Puede solicitar que la muestra de su bebé se destruya en cualquier momento después de completar las pruebas de detección en recién nacidos.

Visite el sitio web del Newborn Screening Program para obtener más información sobre las políticas de privacidad:

doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies.



¿Puedo negarme a que se le realicen las pruebas de detección a mi bebé?

Debido a la importancia de prevenir los efectos peligrosos de estas afecciones, los padres solo pueden negarse a que se le realicen las pruebas de detección a su bebé por diferencias con sus creencias o prácticas religiosas. Para negarse a las pruebas de detección por estos motivos, el padre/la madre o el tutor deben firmar la sección de negación en el reverso de la tarjeta para pruebas de detección y enviarla al Newborn Screening Program en los Public Health Laboratories del estado de Washington.



¿Qué trastornos se descubren en las pruebas de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos ayudan a identificar las siguientes afecciones. Puede conocer más en doh.wa.gov/NBS/disorders.

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos

1 EN 10 000 NACIMIENTOS

Estos trastornos afectan la capacidad del cuerpo para usar ciertas partes de los alimentos llamados "aminoácidos" para crecer y tener energía. Esto produce que las sustancias se acumulen en el cuerpo y afecten mucho la salud, el crecimiento y el aprendizaje. En algunos casos, puede causar la muerte.

- Aciduria argininosuccínica (ASA)
- Citrulinemia (CIT)
- Homocistinuria (HCY)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Fenilcetonuria (PKU)
- Tirosinemia tipo I (TYR-I)

Trastornos de la oxidación de los ácidos grasos

1 EN 11 000 NACIMIENTOS

Los bebés con trastornos de la oxidación de los ácidos grasos no pueden usar la grasa del cuerpo para producir energía. Esta enfermedad puede causar daños importantes al corazón, al hígado y a otros órganos. Si no se trata, pueden aparecer problemas graves de salud y, en ocasiones, puede producir la muerte.

- Deficiencia en la captación de carnitina (CUD)
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos

1 EN 29 000 NACIMIENTOS

Los bebés con trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos no pueden digerir ciertas partes de la proteína que se encuentra en los alimentos. Las sustancias dañinas pueden acumularse en el cuerpo y afectar mucho la salud, el crecimiento y el aprendizaje, y pueden causar la muerte.

- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- Deficiencia de beta-cetotilasa (BKT)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-1)
- Acidemia isovalérica (IVA)
- Acidemia metilmalónica (Cbl A, B y MUT)
- Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
- Acidemia propiónica (PROP)

Enfermedades de depósito lisosomal

1 EN 32 000 NACIMIENTOS

Los bebés con enfermedades de depósito lisosomal no pueden descomponer los azúcares y las grasas de los alimentos.

Esto puede producir la acumulación de toxinas en el cuerpo que pueden causar problemas en el cerebro, los huesos, los músculos o el corazón del bebé.

- Mucopolisacaridosis tipo I (MPS-I)
- Enfermedad por depósito de glucógeno tipo II (Pompe)

Trastornos endocrinos

Hipotiroidismo congénito (CH)

1 EN 950 NACIMIENTOS

Los bebés con hipotiroidismo congénito no producen suficiente hormona tiroidea para crecer y desarrollarse con salud. Si no se trata, causa discapacidades intelectuales graves y problemas de crecimiento.

Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)

1 EN 14 000 NACIMIENTOS

Los bebés con hiperplasia suprarrenal congénita no pueden producir la cantidad suficiente de hormonas necesarias para el funcionamiento saludable del cuerpo. Estos niños pueden tener episodios de deshidratación y coma que ponen en peligro la vida. Las bebés mujeres pueden tener anomalías en los órganos genitales.

Otros trastornos

Enfermedad de células falciformes y hemoglobinopatías (HGB)

1 EN 4700 NACIMIENTOS

Los bebés con enfermedad de células falciformes u otras hemoglobinopatías tienen glóbulos rojos anómalos. Los glóbulos rojos no pueden transportar oxígeno de manera eficiente por el cuerpo. Estos trastornos pueden causar infecciones frecuentes, dolor intenso, anemia y otras complicaciones.

Fibrosis cística (CF)

1 EN 5500 NACIMIENTOS

Los bebés con fibrosis cística tienen una función deficiente de los pulmones y problemas con la nutrición. Esto produce problemas graves de salud y una expectativa de vida más corta.

Deficiencia de biotinidasa (BIOT)

1 EN 86 000 NACIMIENTOS

Los bebés con deficiencia de biotinidasa no pueden usar una vitamina importante llamada "biotina". Si no se trata, puede causar erupciones, pérdida de la audición, convulsiones y retrasos en el desarrollo.



Galactosemia (GALT)

1 EN 11 000 NACIMIENTOS

Los bebés con galactosemia no pueden digerir la galactosa, una azúcar presente en la leche. Cuando se alimenta a los bebés con leche, incluida la leche materna, la galactosa se acumula en el cuerpo y puede causar ceguera, daño cerebral o la muerte.

Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)

1 EN 88 000 NACIMIENTOS

Los bebés con inmunodeficiencia combinada grave nacen sin un sistema inmunitario activo. No pueden luchar contra los gérmenes que causan enfermedad e incluso la mayoría de las infecciones frecuentes pueden poner en peligro su vida.

Atrofia muscular espinal (SME)

1 EN 15 000 NACIMIENTOS

Los bebés con SME pierden células nerviosas motoras de la médula espinal. Cuando esas células no pueden enviar mensajes a los músculos, estos dejan de funcionar. La SME puede ser leve o grave. Sin tratamiento, esta enfermedad puede evitar que se alcancen los hitos del desarrollo motor y producir dificultad para respirar o comer e, incluso, la muerte.

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD)

1 EN 17 000 NACIMIENTOS

Los bebés con X-ALD no pueden descomponer ciertas grasas del cuerpo. Estas se acumulan y producen daño nervioso, lo que lleva a problemas de aprendizaje, debilidad muscular, coma e incluso la muerte. La X-ALD afecta principalmente a los varones, pero las mujeres pueden presentar síntomas en edad adulta y pueden transmitir esta enfermedad a sus hijos.



Las pruebas de detección en recién nacidos me salvaron la vida.

“ Cuando nací, esta tecnología detectó un trastorno metabólico congénito llamado “hipotiroidismo”. Llegué a este mundo sin precursores para esta anomalía que hubiera afectado mucho mi crecimiento y desarrollo si no la hubieran diagnosticado y tratado a las pocas horas de haber nacido. Sin las pruebas de detección en recién nacidos, nunca hubiera crecido tan alto como ahora, nunca hubiera ido a la universidad y nunca hubiera competido como atleta. Aliento a todas las familias para que aprovechen esta prueba sencilla, oportuna y que salva vidas. Además, agradezco al personal maravilloso del hospital y de los Public Health Laboratories que realizan el proceso de las pruebas de detección en recién nacidos. Siempre estaré agradecido por el trabajo que hacen estas personas. ”

—Aidan, se le detectó hipotiroidismo congénito a través de las pruebas de detección en recién nacidos del estado de Washington en 1998.





Lista de control para las pruebas de detección en recién nacidos

- Asegúrese de que se haya tomado la muestra de sangre para las pruebas de detección en recién nacidos después del nacimiento.
- Controle que el hospital o la partera tenga el número de teléfono y la dirección correctos para que se comuniquen con usted.
- Elija a un proveedor de atención médica para el cuidado pediátrico de su bebé y comparta esa información con el hospital o la partera.
- Traiga a su bebé cuando tenga entre una y dos semanas de edad para un control pediátrico periódico, en el que se le realizará la segunda prueba de detección en recién nacidos.
- Pregúntele al proveedor de atención médica de su bebé sobre los resultados de las pruebas de detección en recién nacidos.
- Siga las instrucciones para las demás pruebas, consultas o atención de seguimiento.

Están disponibles otras pruebas de detección para su bebé

Existen otras pruebas de detección que se le pueden realizar a su bebé para detectar otros problemas de salud, como pérdida de la audición y defectos cardíacos congénitos críticos. Para obtener más información sobre la prueba de detección de defectos cardíacos, comuníquese con el proveedor médico. Para conocer más sobre el examen de audición, visite doh.wa.gov/earlyhearingloss.





Newborn Screening Program
P.O. Box 55729
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155-0729

Teléfono: (206) 418-5410
Línea gratuita: (866) 660-9050
Fax: (206) 363-1610
Correo electrónico: NBS.Prog@doh.wa.gov
Sitio web: www.doh.wa.gov/NBS

Estos son los idiomas disponibles en nuestro sitio web:

አማርኛ - Amharic - amhárico | العربية - Arabic - árabe | 中文 - Chinese - chino | 日本語 - Japanese - japonés | អង្គរខ្មែរ - **Cambodian (Khmer)** - camboyano o jemer | 한국어 - Korean - coreano | ਪੰਜਾਬੀ - Punjabi - panyabí | Русский - Russian - ruso | Af-soomaali - Somali - somalí | Español - Spanish | Tagalog - Tagalog - tagalog | Українська - Ukrainian - ucraniano | Tiếng Việt - Vietnamese - vietnamita

Para solicitar este documento en otro formato, llame al 1-800-525-0127. Clientes sordos o con problemas de audición, favor de llamar al 711 (servicio de relé de Washington) o enviar un correo electrónico a civil.rights@doh.wa.gov.

Este trabajo cuenta con el respaldo de la Association of Public Health Laboratories (Asociación de Laboratorios de Salud Pública) a través de la Health Resources and Services Administration (HRSA, Administración de Recursos y Servicios para la Salud) del Department of Health and Human Services (DHHS, Departamento de Salud y Servicios Humanos) de los EE. UU., bajo la subvención número UG9MC30369 New Disorders Implementation Project (Proyecto de Implementación de Trastornos Nuevos) por la suma de \$4 000 000. La información, el contenido y las conclusiones aquí expresados pertenecen al autor y no deben interpretarse como la posición o la política oficiales de la HRSA, el DHHS o el gobierno de los EE. UU., ni debe interpretarse que estos los apoyan.