



Programa de pruebas de detección en recién nacidos del estado del Connecticut Prueba del Talon

Asegúrese de que su bebé esté sano

Lista de comprobación:

- Consulté a su médico, enfermera o partera sobre las pruebas de detección en recién nacidos (NBS)
- Eliga un médico para su bebé antes de que nazca
- Haga una cita con el médico de su bebé antes salir del hospital
- Pregunte si a su bebé se le hicieron las pruebas de NBS antes salir del hospital
- Pregúntale al médico de su bebé los resultados de las pruebas de NBS
- De un número de teléfono donde se le pueda encontrar después de salir del hospital
 - Si no tiene un teléfono, deje el número telefónico de un amigo o familiar
- Llame al médico de su bebé si su bebé:
 - tiene dificultades para comer
 - vomita a menudo
 - tiene problemas de la piel
 - está muy adormilado o soñoliento todo el tiempo
 - se ve enfermo

¿Tiene alguna otra pregunta?

- Hable con el médico de su bebé, una enfermera o partera
- Llame al programa de NBS de Connecticut al:
(860) 920-6628
- Visite:
 - ♦ <http://savebabies.org/>
 - ♦ <http://www.babysfirsttest.org/>
 - ♦ <http://www.marchofdimes.org/baby/newborn-screening-tests-for-your-baby.aspx>
 - ♦ <http://portal.ct.gov/newbornscreening>
- Email: dph.nbstracking@ct.gov

¡Las pruebas de detección en recién nacidos son importantes!

Si bien la mayoría de los bebés nacen sanos, algunos nacen con condiciones médicas que son serias pero pueden tratarse. A su bebé se le realizarán tres pruebas diferentes mientras se encuentra en el hospital:

1. la prueba del talón (bloodspot screen) busca detectar condiciones que pueden causar problemas para el crecimiento y desarrollo de su bebé, y que a veces pueden ser mortales si no se tratan. Algunos llaman a esto la prueba de “PKU”, pero ese nombre ya es antiguo. La fenilcetonuria, o PKU, es apenas una de más de 60 condiciones que se detectan con la prueba del talón en Connecticut
2. la prueba de audición
3. la prueba de oximetría de pulso, que detecta problemas serios del corazón

En este folleto se explica cómo es la prueba del talón para el examen neonatal

Respuestas a las preguntas sobre las pruebas de detección de los recién nacidos

¿Por qué mi bebé necesita hacerse el NBS?

- La prueba del talón detecta condiciones que pueden no ser evidentes en el nacimiento. Un bebé puede parecer sano y aun así tener una condición médica.
- Los exámenes NBS de Connecticut hacen pruebas para detectar más de 60 condiciones diferentes con apenas unas gotas de sangre.
- Si uno de estos problemas de salud recibe tratamiento, un bebé puede:
 - ♦ ponerse muy enfermo
 - ♦ no crecer bien
 - ♦ tener una discapacidad física
 - ♦ sufrir daño cerebral
 - ♦ morir
- Con el tratamiento temprano, es posible prevenir muchos de estos problemas.

¿Cuándo se hace el examen?

- Entre uno y tres días después del nacimiento, cuando su bebé todavía está en el hospital.

¿Qué ocurre si mi bebé nace en mi casa?

- Su partera tomará la muestra de sangre y la enviará al laboratorio de Salud Pública del estado. Pregunte a su partera sobre los exámenes de audición y de oximetría de pulso.

¿Cómo se hace el examen?

- El personal del hospital o una partera extrae unas gotas de sangre del talón del bebé y las deposita en una tarjeta de papel de filtro. La tarjeta se envía al laboratorio de Salud Pública del estado para que la examinen.

¿Puede lastimar a mi bebé la aguja que se usa para obtener la sangre?

- Se usa una aguja pequeña para pinchar el talón de su bebé. Algunos bebés lloran cuando les pinchan el talón, pero la molestia no dura mucho. Los beneficios del examen neonatal (del recién nacido), como salvar la vida de su bebé y prevenir problemas de salud, compensan la molestia temporal que produce la aguja.

¿Puedo decir “no” a esta prueba?

- A todos los bebés que nacen en CT se les realiza automáticamente la prueba del talón.
- Puede decir que “no” a la prueba si está en conflicto con sus creencias religiosas. Si se niega a que le hagan la prueba, se le pedirá que firme un formulario que diga eso.

¿Hay que pagar algo por la prueba del talón?

- El costo de la prueba del talón se incluye en los costos del parto y cuidados iniciales del hospital. Para los niños nacidos en casa no se cobra por la prueba del talón.

¿Cómo obtengo los resultados de la prueba?

- Si su bebé tiene un resultado positivo (un resultado fuera de los límites normales) para un trastorno, llamarán desde el Programa de Examen Neonatal al médico de su bebé para informarle el resultado.
- Se enviará un informe final de los resultados del examen al médico de su bebé, normalmente entre 7 y 14 días después del nacimiento. Pida los resultados de la prueba del talón al médico de su bebé cuando tenga su primera cita.

Más respuestas a sus preguntas

¿Qué significa un resultado positivo?

- No significa que su bebé esté enfermo o tenga un trastorno. Es necesario hacer más pruebas.
- Hay muchas cosas que pueden provocar un resultado positivo o fuera de límites
- Un resultado positivo o fuera de límites puede producirse:
 - ◆ si tomó ciertos medicamentos mientras estaba embarazada
 - ◆ si su bebé nació antes de tiempo
 - ◆ si la sangre de su bebé se recolectó demasiado pronto
 - ◆ si su bebé recibió ciertos tratamientos mientras se encontraba en el hospital
 - ◆ por muchas otras razones
- Si su bebé tuvo un resultado positivo o fuera de límites en la prueba, su médico puede:
 - ◆ examinar a su bebé
 - ◆ preguntarle sobre condiciones médicas que pueden aparecer en su familia
 - ◆ repetir la prueba del talón
 - ◆ pedir pruebas adicionales
 - ◆ hacer que su bebé sea examinado por un médico especializado en trastornos detectados por el examen del recién nacido

¿Qué pasa con la sangre que sobra después de la prueba?

- Cuando se completa las pruebas de detección en recién nacidos, a veces sobra una cantidad de sangre muy pequeña. La sangre sobrante se guarda en el laboratorio de Salud Pública de CT, para permitir hacer pruebas de seguimiento de ser necesario, para confirmar que los resultados fueron correctos y para desarrollar nuevas pruebas de detección en recién nacidos de Connecticut. La sangre sobrante no se usa para investigaciones no relacionadas con el pruebas de detección en recién nacidos.

¿Qué pruebas hace el programa de NBS de CT?

Adrenoleucodistrofia (ALD): La ALD es una condición genética que impide que el cuerpo procese ciertos ácidos grasos, lo que hace que se acumulen en las células. Esto causa daño al sistema nervioso (los nervios, la médula espinal y el cerebro). La ALD también puede causar problemas con la producción de hormonas en la glándula suprarrenal. Hay diferentes tipos de ALD, que van desde leve a severa. La forma más severa por lo general afecta a los niños varones y puede causar discapacidad severa y la muerte. A los bebés con ALD los monitorea un médico durante un cierto plazo y se les inicia tratamiento de ser necesario.

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos (AA): Los trastornos del metabolismo de los aminoácidos son un grupo de trastornos que pueden afectar a un niño desde el nacimiento. El cuerpo no puede procesar las proteínas en ciertos alimentos, como fórmula, leche materna y carne. Si no se tratan, los trastornos AA pueden causar retraso del desarrollo, daño en los órganos, problemas respiratorios, convulsiones y muerte. Una dieta especial y medicamentos pueden ayudar a prevenir esos problemas. El programa de NBS de CT incluye pruebas para más de una decena de trastornos AA.

Deficiencia de biotinidasa (BIO): El cuerpo no tiene una cantidad suficiente de las enzimas necesarias para producir la vitamina biotina. Esto puede producir sarpullidos o erupciones en la piel, debilidad de los músculos, pérdida del cabello, problemas para la vista y el oído y daño cerebral. Una vitamina puede ayudar a prevenir esos problemas.

Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH): En la CAH, las glándulas suprarrenales no producen una cantidad suficiente de las hormonas cortisol y aldosterona. Si no se trata, esto puede producir enfermedad severa o muerte. La CAH puede tratarse con medicamentos.

Hipotiroidismo congénito (CH): El CH hace que el cuerpo no produzca suficiente hormona tiroidea. Esto puede causar problemas de crecimiento y daño cerebral. Un medicamento puede prevenir esos problemas.

Fibrosis quística (CF): Es una enfermedad que afecta a los pulmones y el sistema digestivo. El cuerpo produce una mucosidad espesa y pegajosa que puede obstruir el páncreas y los pulmones. La CF puede ser fatal, y quienes la padecen tienden a tener una longevidad menor que la normal. En CT, el examen neonatal para CF se hace en los laboratorios de Yale y UConn.

Trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (FAO): Los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos constituyen un grupo de trastornos infrecuentes donde el cuerpo tiene dificultades para usar la grasa para producir energía. Esto puede causar somnolencia, debilidad muscular, vómitos, bajo nivel de azúcar en sangre, problemas hepáticos y la muerte. Una dieta especial y medicación pueden ayudar a prevenir esos problemas. El programa de NBS de CT incluye pruebas para más de una decena de trastornos FAO.

Galactosemia (GALT): En la GALT clásica el cuerpo no puede utilizar el azúcar que contiene la leche, la fórmula infantil, la leche materna y otros alimentos. Esto puede causar problemas de la vista y el hígado, daño cerebral y muerte. Una dieta especial puede ayudar a prevenir esos problemas.

Enfermedades de la hemoglobina (Hb): Hay varios tipos de enfermedad de la Hb, que hacen que el cuerpo produzca células sanguíneas anormales. Esto puede provocar anemia, infección, dolor, crecimiento deficiente y muerte. La medicación y un cuidado médico especial pueden ayudar a prevenir esos problemas. El programa de NBS de CT incluye pruebas para varios tipos de problemas de la Hb. La anemia de células falciformes es un tipo de enfermedad de la Hb.

Características de la hemoglobina (Hb): Hacer pruebas para detectar características de la Hb permite saber si su bebé es portador de una enfermedad de los glóbulos rojos. Esto no significa que su bebé esté enfermo. Su médico hablará con usted sobre lo que esto significa y puede pedir análisis de sangre adicionales.

Mucopolisacaridosis I (MPS-I): En la MPS-I el cuerpo no produce una cantidad suficiente de una enzima, lo que causa la acumulación de ciertos azúcares en las células. Hay diferentes formas de MPS-I. Las más severas se inician en la infancia temprana y pueden causar retrasos del desarrollo, problemas de la vista y daño en los huesos, articulaciones, corazón y otros sistemas corporales. El reemplazo de enzimas y un trasplante de médula ósea pueden ayudar a prevenir algunos de estos problemas.

Enfermedad de Pompe: En la enfermedad de Pompe el cuerpo carece de la enzima necesaria para descomponer ciertos azúcares, causando su acumulación en las células. La forma más severa se presenta en la infancia y produce problemas cardíacos y respiratorios, debilidad muscular y muerte. Los bebés que tienen la forma infantil más severa de Pompe a menudo parecen estar sanos en el nacimiento pero pueden sufrir un deterioro rápido. El reemplazo de las enzimas puede desacelerar el progreso de la enfermedad y mejorar la calidad de vida.

Trastornos de los ácidos orgánicos (OA): Se trata de un grupo de trastornos donde el cuerpo no puede usar ciertas proteínas y grasas presentes en los alimentos. Esto puede causar vómitos, alimentación deficiente, bajo nivel de azúcar en sangre, somnolencia, convulsiones y la muerte. Una dieta especial y medicamentos pueden ayudar a prevenir esos problemas. El programa de NBS de CT incluye pruebas para más de una decena de trastornos OA.

Inmunodeficiencia combinada grave (SCID): La SCID es un trastorno genético infrecuente que causa problemas potencialmente mortales del sistema inmunológico (el cuerpo no puede luchar contra las infecciones). Esto puede producir enfermedades graves y la muerte. Uno de los tratamientos para la SCID es el trasplante de médula ósea. El programa de NBS de CT incluye pruebas para diferentes tipos de SCID.

Atrofia muscular espinal (SMA): La SMA es una condición genética que produce debilidad y pérdida muscular. La forma más severa puede afectar la capacidad del niño para gatear, caminar, sentarse y controlar los movimientos de la cabeza, y puede producir problemas respiratorios y la muerte. El medicamento y la terapia genética son tratamientos que pueden mejorar la respiración, el funcionamiento de los músculos y la supervivencia.

VER REVERSO PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

El programa de detección de recién nacidos de Connecticut | Teléfono: 860.920.6628 | Email: dph.nbstracking@ct.gov