

DETECCIÓN  
SISTEMÁTICA  
PARA  
RECIÉN NACIDOS:

*Por la salud  
de su bebé*



## ***¿Por qué se hacen exámenes a mi bebé?***

Para asegurar que su bebé esté lo más sano posible. Una prueba de sangre ofrece información importante sobre la salud de su bebé que de otra manera su médico no sabría. El Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos identifica a los pocos bebés que puedan tener uno de varios trastornos poco comunes y a aquellos que han sido expuestos al VIH, el virus que causa el SIDA. Con un diagnóstico oportuno se pueden prevenir enfermedades graves y recibir el tratamiento médico adecuado.

## ***¿La detección sistemática para recién nacidos es un programa nuevo?***

No. Cada estado tiene un programa de detección sistemática para recién nacidos. El programa del Estado de Nueva York comenzó en 1965. Algunos trastornos pueden afectar al niño en sus primeros años de vida e incluso en los primeros días de nacido. Por esta razón, el examen y el diagnóstico oportunos son importantes.

## ***¿Cuántos trastornos se toman en consideración al examinar a mi bebé?***

El número ha aumentado de uno en 1965 a más de 40 en la actualidad. Los trastornos que se examinan se enumeran en la parte posterior de este folleto. Aunque estos trastornos son poco comunes, casi siempre son graves y algunos de ellos pueden poner en peligro la vida. Otros pueden retardar el desarrollo físico de su bebé o causar retardo mental u otros problemas si no se detectan ni se tratan.

*¡Un tratamiento oportuno es muy importante!*

## ***Pero mi bebé se ve muy saludable.***

## ***¿Todavía se necesitan estos exámenes?***

Sí. La mayoría de los bebés con un trastorno identificado por el Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos no muestran ningún signo de trastorno al nacer. Con las pruebas especiales de laboratorio, el programa puede identificar un bebé que pueda tener alguno de estos trastornos y alertar a su médico sobre la necesidad de cuidado especial. Usualmente esto puede hacerse antes de que el bebé se enferme.

## ***Pero los niños en nuestra familia nunca han tenido estos problemas de salud.***

Los padres con niños sanos no esperan tener hijos con problemas y casi siempre tienen razón. Estos trastornos son muy poco comunes y hay excelentes posibilidades de que su hijo o hija no padezca uno.

## ***¿Cómo se examina a mi bebé?***

Todos los exámenes se realizan en una pequeña muestra de sangre que se obtiene punzando el talón del bebé. Esta muestra casi siempre se toma el día en que se da de alta al bebé del hospital. La sangre se deja secar en un trozo de papel de filtro que luego se envía para ser examinado en los laboratorios del Departamento de Salud del estado en Albany.

## ***¿Recibiré los resultados de las pruebas?***

Los resultados se informarán a la clínica o al médico de su bebé y ellos se pondrán inmediatamente en contacto con usted si algo no está bien. Como padre o madre responsable, usted debe solicitar los resultados cuando lleve a su bebé al médico o a la clínica para su primera cita médica. El formulario de color rosado que le dará la enfermera, le informará cómo solicitar a su médico los resultados de las pruebas.

## ***¿Si todas las pruebas son normales, significa que mi bebé será sano?***

El Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos identifica únicamente unos pocos trastornos que podría tener un bebé. Además, es posible que no se identifique a algunos bebés con estos trastornos debido a las diferencias en la manera como se recoge la sangre y los tipos de pruebas usadas. Usted debe llevar a su bebé con regularidad al médico o a la clínica para su control de crecimiento y desarrollo. Obsérvelo siempre para detectar cualquier comportamiento extraño y llame al médico de inmediato si algo parece no estar bien.

## ***¿El hecho de que se tenga que repetir un examen significa que mi bebé puede tener un trastorno?***

No necesariamente. Un segundo examen puede ser necesario por diferentes razones. La más común es que la primera muestra tenía muy poca sangre para llevar a cabo todas las pruebas. Esto no significa que su bebé tenga un problema de salud, simplemente significa que debe tomarse otra muestra para poder completar todas las pruebas.

En ocasiones, cuando los primeros resultados indican que hay problemas, estos no se consideran definitivos hasta que las pruebas se repitan. En este caso se requiere una muestra nueva de sangre. En general, el médico discutirá la necesidad de

evaluar con más detalle al bebé solamente cuando la segunda prueba dé resultados fuera de lo normal. En ocasiones poco frecuentes y debido a la posible gravedad de un trastorno en particular, el médico tratará al bebé inmediatamente mientras espera los resultados de la segunda serie de pruebas. Si se le pide examinar nuevamente a su bebé, por favor actúe rápidamente para que el segundo examen se pueda llevar a cabo *de inmediato*.

### ***¿Qué pasa si mi bebé tiene alguno de estos trastornos? ¿Puede curarse?***

Ninguno de estos trastornos se puede curar. Sin embargo, es posible reducir los efectos graves y en algunos casos prevenirlos por completo, si se inicia pronto una dieta especial u otro tratamiento médico. La mayoría de estos trastornos son muy difíciles de tratar y es necesario que un especialista en el trastorno específico coordine el cuidado médico.

En el caso del VIH, menos del 10 por ciento de los bebés cuyos resultados son positivos están realmente infectados y necesitarán tratamiento.

### ***¿Si este bebé tiene un trastorno, lo tendrán también otros hijos que tenga en el futuro?***

Esto depende del trastorno. Algunos trastornos son genéticos y los niños los heredan de sus padres. Muchas familias buscan asesoría genética para comprender mejor por qué su hijo o hija tiene el trastorno y para entender los riesgos para los hijos que deseen tener en el futuro y para otros familiares. Otros trastornos, como el hipotiroidismo y el VIH, no se heredan. El hipotiroidismo tiene muchas causas, mientras que la infección por VIH es ocasionada por un virus y no por un gen.

### ***¿Por qué se examina a mi bebé para detectar el VIH?***

El VIH puede ser transmitido por una madre infectada a su bebé antes de nacer, en el parto y durante la lactancia. Si el bebé tiene anticuerpos contra el VIH, significa que la madre tiene el virus. En el Estado de Nueva York se examina a la mayoría de las mujeres embarazadas durante el cuidado prenatal para detectar el VIH. A aquellas mujeres que no fueron examinadas durante el embarazo, se les toma una muestra cuando están en trabajo

de parto y van a dar a luz. La prueba de detección sistemática para recién nacidos funciona como una "red de seguridad" para aquellas mujeres que no fueron examinadas. Si la prueba de VIH es positiva, es posible remitir a la madre y al bebé para ser sometidos a más exámenes y a tratamiento.

Idealmente, la madre debe recibir los medicamentos para prevenir la transmisión del VIH durante el embarazo y el trabajo de parto, y el bebé debe recibirlos justo después de nacer. Sin el tratamiento, hay una probabilidad de uno en cuatro (25%) de que el bebé que nazca de una madre infectada con el VIH esté también infectado. Con el medicamento, la probabilidad de que el bebé esté infectado disminuye a cerca de uno en doce (8%).

Los resultados de las pruebas para detectar el VIH son confidenciales. Si desea más información acerca del VIH, llame al 1-800-541-AIDS (en inglés) o al 1-800-233-SIDA (en español).

### ***¿Cuánto me costarán estas pruebas?***

Nada en absoluto. El costo de las pruebas se paga con fondos especiales del Estado de Nueva York y el gobierno federal.

### ***¿Cómo puedo facilitar que el médico ayude a mi bebé?***

Si su médico le pide que lleve a su bebé para repetir las pruebas, hágalo tan pronto pueda. Puede ser muy importante actuar con rapidez si su hijo o hija tiene un trastorno.

Si no tiene teléfono, dé a su médico el número telefónico de alguien que pueda ponerse en contacto con usted. Si cambia de casa poco después del nacimiento del bebé, informe de inmediato su nueva dirección y número telefónico a su médico o a la clínica. De esta manera ellos sabrán dónde localizarlo en caso de que sea necesario repetir las pruebas a su bebé.

Recuerde que el tiempo es muy importante. Como padre o madre, usted puede ayudar a que el Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos garantice que su bebé esté lo más sano posible estando seguro de que el médico de su bebé sabe dónde localizarlo.

*Trastornos identificados por el Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos del estado de Nueva York*

Grupo	Enfermedad	
<b>Endocrinología</b>	Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)	
	Hipotiroidismo congénito (CH)	
<b>Hematología, hemoglobinopatías</b>	Enfermedad de Hb SS (anemia de células falciformes)	
	Enfermedad de Hb SC	
	Enfermedad de Hb CC	
	Otras hemoglobinopatías	
<b>Enfermedades infecciosas</b>	Infección con VIH-1 (VIH-1)	
<b>Trastornos de los aminoácidos</b>	Homocistinuria (HCY)	
	Hipermationinemia (HMET)	
	Enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD)	
	Fenilcetonuria (PKU) e hiperfenilalaninemia (HyperPhe)	
	Tirosinemia (TYR-I, TYR-II, TYR-III)	
<b>Trastornos de la oxidación de ácidos grasos</b>	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CAT)	
	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I (CPT-I) y II (CPT-II)	
	Insuficiencia de absorción de carnitina (CUD)	
	Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa (2,4D)	
	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 mitocondrial trifuncional (TFP)	
	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa múltiple (MADD) (también conocida como academia glutárica tipo II (GA-II))	
	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)	
	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	
	<b>Trastornos de los ácidos orgánicos</b>	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-hidroxi-3-metilglutaril-CoA deshidrogenasa (MHBD)		
Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa (MUT), deficiencia de cofactores 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 múltiple de carboxilasa (MCD)		
Acidemia propiónica (PA)		
<b>Trastornos del ciclo de la úrea</b>	Argininemia (ARG)	
	Acidemia argininosuccínica (ASA)	
	Citrulinemia (CIT)	
<b>Otros trastornos genéticos</b>	Deficiencia de biotinidasa (BIOT)	
	Fibrosis quística (CF)	
	Galactosemia (GALT)	
	Enfermedad de Krabbe	
	Enfermedad por inmunodeficiencia grave combinada (SCID)	

Para obtener más información sobre el Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos del estado de Nueva York y sobre los trastornos enumerados en esta tabla, visite nuestro sitio Web: [www.wadsworth.org/newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)

*El Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos del Estado de Nueva York es un servicio que proporciona el Departamento de Salud del estado para familias con bebés recién nacidos. Los comentarios sobre este folleto serán siempre bienvenidos. Por favor escriba a:*

Newborn Screening Program  
Wadsworth Center  
New York State Department of Health  
P.O. Box 509  
Albany, NY 12201-0509  
<http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm>



*Estimados padres,*

*El Programa de Detección Sistemática para Recién Nacidos (Newborn Screening Program) guardará la(s) muestra(s) de su hijo durante 27 años en forma segura con un acceso rigurosamente controlado. De ser necesario, la(s) muestras(s) podrían usarse con fines de diagnóstico para su hijo con el consentimiento correspondiente. También se eliminará a una parte de la muestra de toda información que pudiese identificar a su hijo y esa parte podría usarse en investigaciones relacionadas con la salud pública que hayan sido evaluadas y aprobadas por una Junta a la que se le ha encomendado la supervisión del cumplimiento de todas las leyes y directrices éticas pertinentes. Si llaman al (518) 473-7552, podrán disponer que se destruya(n) la(s) muestra(s) de su hijo o impedir que sea(n) usada(s) en investigaciones de salud pública.*

