

¿Qué Debe Hacer?

- Asegúrese de que la institución donde nacerá su bebé tiene su dirección y número de teléfono correcto.
- Asegúrese de que sepan quién será el médico de su bebé después del alta.
- Pregunte sobre los resultados en la primera visita de "bebé sano" de su bebé.

Para ver un VIDEO sobre la Evaluación del Recién Nacido, vaya a la página web de BabysFirstTest.org y vea:

<https://www.youtube.com/watch?v=Zwb1tQPHmxs>

o vea el video "Un Pie a la Vez" en

<http://www.savebabies.org>

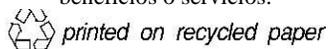
Para ordenar más panfletos/folletos sobre INFORMACIÓN PARA PADRES: Llame al 402-471-9731 o envíe su orden por fax a "NNSP": fax 402-471-1863, o por correo electrónico a dhhs.newbornscreening@nebraska.gov. Especifique: Panfleto Guía para Padres, o folletos de Prueba de Audición ("¿Puede Oír Su Bebé?" o "Tu Bebé Necesita Otra Prueba de Audición").

También disponible en varios otros idiomas.

La impresión y distribución de este folleto de información para padres fue posible mediante el financiamiento de Título V, subvención financiera de Salud Materna e Infantil como apoyo al Programa Evaluación del Recién Nacido y Genética de Nebraska.



El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska está comprometido con la acción afirmativa/igualdad de oportunidad de empleo y no discrimina en la entrega de beneficios o servicios.



Rev. 10/04/2014

GUIA PARA PADRES

EVALUACIÓN DE TU BEBÉ RECIÉN NACIDO



PROGRAMA DE EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO DE NEBRASKA

octubre 2014
Spanish



¿QUÉ ES LA EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO?

La evaluación del recién nacido se hace a cada bebé nacido en Nebraska. Es un conjunto de pruebas que se realizan para encontrar ciertas condiciones que pueden causar problemas a su bebé. Ni usted ni el médico de su bebé pueden decir con solo mirarlo, si tiene alguna de estas condiciones. Las pruebas (de sangre, de audición y del corazón) son necesarias para encontrarlas, de manera que los problemas se puedan prevenir o reducir. Este folleto le explicará estos tres tipos de pruebas.

¿Quién tiene que someterse a las pruebas?

Todos los bebés nacidos en Nebraska deben tener las pruebas de Gotas de Sangre y Enfermedad Cardíaca. Las pruebas son tan importantes para la protección de la salud y la seguridad de los bebés que se ven afectados con las enfermedades, que la ley es obligatoria. Al hospital también se le requiere por ley ofrecer la prueba de audición a su bebé.



¿Cómo es examinado mi bebé para la prueba de la gota de sangre?

Cinco gotas de sangre se toman del talón de su bebé. La muestra de sangre se envía a un laboratorio de evaluación del recién nacido donde es examinada para las condiciones que se describen en las páginas siguientes.

¿Por qué son importantes las pruebas de detección?

La ley exige las pruebas para ayudar a prevenir la incapacidad intelectual, el daño al cerebro y los órganos, convulsiones, accidente cerebrovascular, otros problemas crónicos e incluso la muerte del bebé. Las condiciones que son examinadas por lo general pueden ser controladas por un tratamiento temprano y apropiado. *(Hay otras causas para estos problemas de salud, enfermedad y la muerte, que no se pueden encontrar mediante estas pruebas).*



¿Cuándo debe ser examinado mi bebé? Su médico tendrá la sangre extraída para las pruebas antes de que a su bebé salga del hospital. Si usted y su bebé se van a casa antes de que su bebé tenga 24 horas de vida, habrá que repetirle algunas pruebas. El hospital puede programar esta cita antes de que se vayan. Si no, usted debe comunicarse con su médico para que las pruebas sean repetidas después de que su bebé tenga 24 horas de vida. Algunas de las pruebas pueden dar resultados fiables antes de las 24 horas de vida, pero no todas ellas.



Bebés que nacen en casa: Los bebés que nacen en el hogar también deben ser examinados para estas enfermedades. El/los padre(s) o la persona que registre el nacimiento, debe hacer arreglos con un médico para que las pruebas sean realizadas. Se debe extraer la sangre entre 24 y 48 horas después del nacimiento para que cualquier tratamiento necesario pueda iniciarse tan pronto como sea

posible. Aunque un bebé tenga más edad, todavía necesita ser examinado. A pesar de que es menos ideal en términos de tiempo, los bebés de más edad pueden beneficiarse todavía de un tratamiento para ciertas condiciones.

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

Trastornos de los aminoácidos

La fenilcetonuria o PKU, es un trastorno de los aminoácidos. Los bebés con PKU no pueden metabolizar la fenilalanina o Phe. Phe es un aminoácido que se encuentra en

alimentos ricos en proteínas como la leche, carnes, huevos y queso. Los altos niveles de Phe pueden causar daño a las células nerviosas y del cerebro que pudiera resultar en retraso mental. Si se detecta a tiempo y el bebé comienza una dieta especial, la incapacidad intelectual puede prevenirse. Otros

Desórdenes de los Aminoácidos a ser evaluados incluyen: • Acidemia Arginosusínica (Deficiencia ASA Lyase) • Citrulinemia (CIT) • Homocistinuria (HCY) • Enfermedad de la Orina en Jarabe de Arce (MSUD) • Tirosinemia (TYR)

Deficiencia de Biotinidasa (BIO)

Es un desorden encontrado en bebés que no producen la enzima biotinidasa. Esto puede provocar ataques repentinos, retraso en el desarrollo, eczema, y pérdida



auditiva. Se pueden prevenir estos problemas con un tratamiento de biotina (una vitamina) comenzando durante las primeras semanas de vida.

Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)

Es un trastorno causado por la deficiencia de una enzima cuyo resultado es que la glándula suprarrenal produce muy poco de una hormona y demasiado de otra. Algunos bebés con este trastorno tienen un riesgo de muerte súbita. Los problemas se pueden prevenir con un tratamiento hormonal desde temprano.

Hipotiroidismo Congénito Primario (HCP)

Es un trastorno causado por no tener suficiente hormona tiroidea. Los efectos más comunes del HCP son la discapacidad intelectual y retraso del crecimiento. Si el tratamiento con medicamentos para la tiroides se inicia en las primeras semanas de vida, estos niños generalmente se desarrollan con normalidad.

Fibrosis Quística (FQ)

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 voluminosos y grasientos. Con el tratamiento temprano, los que habrían tenido problemas para ganar peso, pueden tener mejor crecimiento y desarrollo. Con un diagnóstico temprano mediante los exámenes a los recién nacidos, algunos pueden tener menos hospitalizaciones. El monitoreo regular puede prevenir o reducir las infecciones en los pulmones.

Deficiencia de Oxidación de Ácidos Grasos (DOAG)

La Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD por sus siglas en inglés) es un trastorno del metabolismo de los ácidos grasos. Cuando los bebés y los niños con DOAG se enferman o tienen largos períodos de ayuno, el azúcar en la sangre se vuelve peligrosamente bajo, y corren el riesgo de tener una "crisis metabólica." Una crisis metabólica puede provocar convulsiones, falta de respiración, y paro cardíaco. Esto puede resultar en graves daños cerebrales o la muerte. Sin embargo, las pruebas pueden proporcionar un diagnóstico antes de que aparezcan los síntomas. Los padres pueden evitar entonces los períodos de ayuno, y saber cuándo buscar atención médica temprana para evitar la crisis. Un suplemento dietético especial se puede agregar a la dieta del bebé para ayudar a prevenir problemas. Otras pruebas de detección para Defectos de Ácidos Grasos incluyen: Deficiencia en la Captación de Carnitina (CUD), Deficiencia de cadena larga hidroxiacil-CoA.

Galactosemia (GAL)

Es un desorden en el cual un azúcar simple llamado "galactosa" no se puede descomponer en el cuerpo. La galactosa se encuentra en la leche materna, muchas fórmulas y los productos lácteos. Si permanece en niveles elevados en el cuerpo, puede dañar los ojos del bebé, el hígado y el cerebro y puede ser potencialmente mortal. Cuando se comienza temprano, una dieta especial puede prevenir estos problemas.

Hemoglobinopatías (HG's)

Es un grupo de trastornos de los glóbulos rojos de la sangre, incluyendo la anemia de células falciformes. Los bebés afectados por esto son más propensos a tener anemia, episodios de dolor, ataque cerebral, e infecciones que amenazan su vida. El tratamiento temprano con antibióticos, vacunas y educación a los padres puede ayudar. Estas medidas pueden prevenir infecciones serias en la infancia y reducir los problemas de salud.

Desórdenes de Ácido Orgánico (DAO)

Estas condiciones pueden tener una variedad de efectos en los bebés de leve a grave, incluyendo crisis metabólicas y problemas con el corazón, los músculos y algunos órganos. Los bebés con estos trastornos pueden enfermarse rápidamente, tener convulsiones, entrar en coma y podrían morir sin tratamiento. Las pruebas para detectar los Desórdenes de Ácido Orgánico incluyen: • Deficiencia de Beta Ketotilasa (BKT) • Acidemia glutárica tipo I (GA-I) • Acidemia Isovalérica (IVA) • Acidemia metilmalónica (mutasa) y (Cbl B & C) • Deficiencia Carboxilasa Múltiple (MCD) • Acidemia Propiónica (PA) • Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (3MCC) • Aciduria de 3-OH 3-CH₃ Glutárica (HMG)

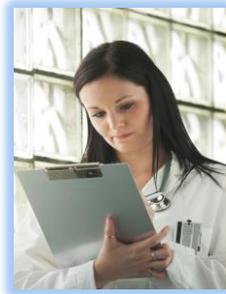
Inmunodeficiencia Combinada Severa (ICS)

A veces conocida como la enfermedad del "niño de la burbuja", ICS (SCID por sus siglas en inglés), es una condición seria, potencialmente mortal. Los bebés con ICS carecen de un sistema inmunológico funcional y sufren de infecciones continuas. Sin tratamiento, estos bebés suelen morir dentro de los primeros dos años de vida. Sin embargo

la intervención temprana y el trasplante de médula ósea con células madre puede curar estos bebés. La prueba de detección también puede detectar otras inmunodeficiencias de células T para las cuales otros tratamientos pueden ayudar.

¿Cómo sabré los resultados?

El médico de su bebé debe recibir los resultados del hospital que tomó la muestra de sangre. Usualmente antes de la primera visita para el chequeo de “niño sano”. Asegúrese de preguntar al médico de su bebé sobre los resultados de la evaluación del recién nacido.



¿Qué pasa si alguno de los resultados del examen resulta anormal?

Un resultado "positivo", anormal o no concluyente sólo significa que su bebé podría tener una de las condiciones mencionadas anteriormente. Algunas veces los resultados de pruebas pueden ser positivos aún cuando los bebés no tengan la condición. El diagnóstico de una condición no se realiza con la primera prueba de laboratorio. Se necesitarán pruebas adicionales para determinar si el bebé realmente la tiene.

Si se le pide que su bebé sea re-examinado, por favor actúe rápidamente para que las pruebas se puedan repetir y los resultados finales sean obtenidos. Si es necesario, el tratamiento debe iniciarse tan pronto como sea posible para evitar la aparición de problemas en la salud y el

desarrollo de su bebé, o en algunos casos para evitar la muerte.

¿Por qué otra razón podría pedirse que mi bebé sea reexaminado?

Algunas cosas pueden causar problemas con las pruebas. Cuando suceden estas cosas, no podemos estar muy seguros de algunos de los resultados. Algunas de las razones por las cuales se pide a los padres que traigan a sus bebés para repetir las pruebas son:



- La muestra se obtuvo demasiado pronto para algunas condiciones a ser evaluadas (menos de 24 horas de vida).
- La muestra no se obtuvo antes de una transfusión de sangre o demasiado pronto después de una transfusión de sangre; o
- Ocurrió un problema con la calidad de la muestra (por ejemplo, problemas con la recolección y / o manipulación de las muestras de sangre seca).

PROTECCIONES PARA LAS MUESTRAS DE SANGRE DE SU BEBÉ

Es importante que usted se sienta segura de que la muestra de sangre de su bebé se utiliza sólo con el objetivo establecido. Es decir, para encontrar la información que pueda ayudar a su bebé. Las leyes y reglamentos de Nebraska requieren lo siguiente: El laboratorio debe

mantener las muestras obtenidas del recién nacido al menos 90 días. Dentro de 30 días después de este período de 90 días, el laboratorio debe deshacerse de la muestra. Las tarjetas de las manchas de sangre se eliminan de una manera que no pueden ser vinculadas a la información de identificación (son incineradas/quemadas). Esto es una protección importante de información genética. La muestra de sangre de su bebé sólo puede ser utilizada para investigación en salud pública, si todas estas cosas se han obtenido:

- su consentimiento por escrito
- garantías por escrito de que se guardará la confidencialidad de su bebé
- aprobación de la Junta de Revisión Institucional siguiendo las reglas que protegen a los seres humanos de riesgos relacionados con la investigación, como lo dispone el inciso A de la parte 46 del Código 45 de las Regulaciones Federales, tal como aparece el 01 de septiembre 2001
- aprobación del Comité Asesor Estatal de Evaluación del Recién Nacido
- aprobación del Director Médico del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska

Recuperando la Prueba de Gotas de Sangre de su Bebé

Como podrán leer en la próxima página, la audición de su bebé también será evaluada. Para los bebés a los que se les ha "confirmado" pérdida de audición, pruebas adicionales con las gotas de sangre podrían ser útil. La infección por citomegalovirus (CMV) presente en el nacimiento puede ser

una causa de pérdida de la audición. Las pruebas para CMV congénita se logran mejor en muestras obtenidas poco después del nacimiento (por ejemplo, la muestra de sangre seca). Las pruebas de muestras posteriores no pueden decir la diferencia entre CMV "congénita" o "adquirida". Por lo tanto, si su bebé no pasa la prueba de audición, es importante repetir la prueba de audición y pruebas de diagnóstico audiológico tan pronto como sea posible. De esa manera, si su bebé tiene pérdida de la audición, usted puede pedirle al médico de su bebé que solicite que la prueba de la mancha de sangre seca sea devuelta para más pruebas antes de que se destruya la misma.

Una Nota Especial:

Las pruebas de detección del recién nacido por sí solas **no pueden ser utilizadas para hacer un diagnóstico definitivo**. Las mismas son una "pantalla", diseñada para detectar los recién nacidos que necesitan más pruebas para determinar si tienen ciertos desórdenes. Las pruebas de detección son muy eficaces y proporcionan a los recién nacidos la mejor oportunidad para identificar desórdenes temprano y obtener tratamiento.

Sin embargo, como la mayoría de las pruebas de laboratorio, las pruebas utilizadas para la evaluación del recién nacido no pueden garantizar que todos los recién nacidos afectados sean identificados, o que sólo los bebés que corren mayor riesgo de ser afectados tendrán pruebas positivas. Por lo tanto, es importante reconocer que habrá algunos "falsos positivos" (recién nacidos con un resultado positivo, anormal o no concluyente que más tarde se

encuentra que no tienen el trastorno), y la posibilidad de "falsos negativos" (recién nacidos con resultados normales que más tarde se encuentra que tienen una de las condiciones).

Examen de Audición al Recién Nacido

Todos los hospitales ofrecen pruebas de audición al recién nacido durante la admisión o por arreglo con otra institución después de la admisión. La pérdida significativa de audición es uno de los defectos congénitos más común e importante. Si no se detecta a tiempo, la pérdida de audición afecta el desarrollo del lenguaje, el desarrollo socio-emocional y el rendimiento escolar en los niños. La detección temprana de la pérdida auditiva, así como la intervención temprana y el tratamiento antes de los seis (6) meses de edad, es muy eficaz para ayudar al desarrollo del lenguaje, la comunicación y el desarrollo educativo del niño.

La evaluación auditiva es un procedimiento seguro que se puede hacer en muy poco tiempo. Hay dos métodos que podrían ser utilizados: respuesta auditiva del tallo cerebral (RATC) y/o emisiones otoacústicas (EOA). Ambas se hacen cuando el bebé está dormido o tranquilo. Las respuestas a los sonidos enviados a través de pequeños auriculares se cuentan y se promedian por una computadora. Es importante recordar que si bien muchos recién nacidos no



pasan la prueba de exploración auditiva, sólo pruebas posteriores y la evaluación audiológica pueden determinar cuáles realmente tienen pérdida de la audición. Por lo tanto, es importante que usted trabaje con el médico de su bebé para obtener más pruebas si los resultados de la evaluación indican "referir" (o no pasó).

Si su bebé pasa la prueba de audición, pero tiene factores de riesgo para la pérdida auditiva, usted y el médico de su bebé deben querer monitorear a su hijo de cerca. Algunos factores de riesgo incluyen antecedentes familiares con problemas de audición, bajo peso al nacer u otras ciertas condiciones médicas. La prueba de audición del recién nacido no detectará la pérdida de audición que se desarrolle más tarde, por ejemplo, como resultado de una infección o enfermedad grave.



Si se sospecha o se ha determinado que su niño tiene pérdida auditiva, el Programa de Intervención Temprana de Nebraska llamado "Red de Desarrollo Temprano" (Early Development Network) le puede ayudar a coordinar servicios con los sistemas escolares locales, proveedores para las evaluaciones, servicios de intervención temprana y tecnología de asistencia.

Llame al 402 471-2471 o llame gratis al 1-888-806-6287. La Red de Desarrollo Temprano (EDN por sus siglas en inglés) proporciona servicios y apoyo diseñados a base a las necesidades de niños recién nacidos hasta los tres años de edad y sus familias con la creencia de que los padres saben lo que es mejor para sus familias.

EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO PARA LA ENFERMEDAD CARDÍACA CRÍTICA CONGÉNITA (ECCC)

La cardiopatía congénita es el defecto de nacimiento más común que afecta a cerca de 8 de cada 1,000 bebés nacidos. Algunas formas de la enfermedad cardíaca congénita se pueden encontrar cuando se realizan exámenes por el profesional de la salud del bebé. Sin embargo, a veces el bebé no muestra signos de un problema hasta que se ven más afectados. La evaluación se hace para encontrar estos antes de que aparezcan los síntomas. No todas las formas de enfermedades del corazón se pueden detectar mediante las pruebas del recién nacido para ECCC, pero la prueba aumenta la posibilidad de la detección temprana para 7 de las formas más graves de la enfermedad cardíaca congénita. La prueba de detección de ECCC implica la colocación de un oxímetro de pulso en el pie y la mano de su bebé.



Photo Courtesy Massimo

Simple y sin dolor, el oxímetro de pulso mide la cantidad de oxígeno en la sangre y el ritmo cardíaco. Los bebés con bajos niveles de oxígeno en la sangre deben recibir una evaluación adicional. La prueba de detección se debe realizar a las 24 horas de edad o poco después. Los bebés que son enviados a casa sin la evaluación y que tienen ECCC sin detectar, pueden sufrir graves daños al cerebro y otros órganos, o incluso morir cuando se le priva de oxígeno. La detección temprana de CCHD significa que puede ayudar a

prevenir estos problemas y obtener tratamiento para su bebé para corregir el defecto en el corazón.

Para obtener más información sobre la EVALUACIÓN (GOTAS DE SANGRE) DEL RECIÉN NACIDO

Llame al 402-471-6733 o 402-471-0374, o envíe correo electrónico a dhhs.newborn.screening@nebraska.gov. Además, visite nuestro sitio en la web: www.dhhs.ne.gov/nsp. Cuando esté en el hospital, pregunte a su enfermera acerca de ver un video corto sobre la evaluación del recién nacido.

Para Más Información sobre la EVALUACION AUDITIVA:

Consulte el folleto: "¿Puede Oír Su Bebé" incluido en su paquete del recién nacido. Si usted no recibió este folleto o tiene preguntas sobre el Programa de Detección e Intervención Auditiva Temprana de Nebraska (NE-EHDI), comuníquese con el Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska al: 402-471-6770.

Si tiene preguntas sobre el Programa de Intervención Temprana de Nebraska, contacte "Nebraska ChildFind" al 1-888-806-6287. O vaya a www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echnp.htm.

Para Más Información sobre la EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD CARDÍACA CRÍTICA CONGÉNITA

Hable con el médico de su bebé u otro proveedor del cuidado de la salud. Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades tienen un buen sitio en la web en:

<http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/cchdscreening.html>